



LIHAKARJAN PERINNÖLLISET SAIRAUDET JA VASIKOIDEN POISTOT SUOMESSA

Kirjallisuuskatsaus liharotuisten nautojen perinnöllisistä
sairauksista ja tutkimusosio suomalaisten
lihakarjavasikoiden poistotilastoista.

Antti Liikanen

Eläinlääketieteen lisensiaatintutkielma

Klininen tuotantoeläinlääketieteen osasto

Eläinlääketieteellinen tiedekunta

Helsingin yliopisto

2020

Tiedekunta - Fakultet – Faculty Eläinlääketieteellinen tiedekunta		Osasto - Avdelning – Department Kliinisen tuotantoeläinlääketieteen osasto	
Tekijä - Författare – Author Liikanen Antti, Johannes			
Työn nimi - Arbetets titel – Title Lihakarjan perinnölliset sairaudet ja vasikoiden poistot Suomessa — kirjallisuuskatsaus liharotuisten nautojen perinnöllisistä sairauksista ja tutkimusosio suomalaisten liharajavasikoiden poistotilastoista.			
Oppiaine - Läroämne – Subject Tuotantoeläinten terveyden- ja sairaanhoito			
Työn laji - Arbetets art – Level Lisensiaatin tutkielma	Aika - Datum – Month and year Toukokuu 2020	Sivumäärä - Sidoantal – Number of pages 74	
Tiivistelmä - Referat – Abstract <p>Tässä työssä tutkittiin pihvikarjan kasvuaikaista kuolleisuutta Suomessa sekä pihvikarjan perinnöllisiä sairauksia. Työstä on hyötyä sekä eläinlääkäreille että pihvikarjatilallisille. Tutkimuksen tavoitteena oli verrata pihvivasikoiden kasvuaikaisia poistoja eri isäsonnien sekä isäsonnirotujen välillä Suomessa. Tavoitteena oli myös pohtia, mitkä pihvikarjan perinnölliset sairaudet voisivat vaikuttaa pihvivasikoiden kasvuaikaisiin poistoihin. Lisäksi verrattiin isäsonnien ja isäsonnirotujen jälkeläisten keskimääräistä elinikää 8-180 vrk poistoon menneistä vasikoista sekä isäsonnien jälkeläismääriä.</p> <p>Kirjallisuuskatsauksessa käytiin läpi yhteensä 28 pihvikarjan perinnöllistä sairautta. Suurin osa sairauksista oli peittyvästi eli resessiivisesti periytyviä. Tällöin sairauden ilmeneminen vasikalla vaatii sen, että sairauden aiheuttaman pysyvän geeni- tai kromosomitason muutoksen eli mutaation täytyy periytyä molemmilta vanhemmilta. Joukossa oli myös vallitsevasti eli dominantisti periytyviä sairauksia, joiden ilmenemiseen vasikalla riittää, että mutaatio periytyy vain toiselta vanhemmalta.</p> <p>Tutkimusaineistona käytettiin Faba osk:n lahjoittamaa materiaalia vuosina 2007-2017 Suomessa syntyneistä vasikoista, joilla on liharotuinen isä ja jotka on rekisteröity lihantuotantoon. Aineistosta karsittiin pois pienet liha- ja maitorodut sekä alle viikon ikäisenä kuolleet vasikat, minkä jälkeen vasikoita oli aineistossa yhteensä 603 307 kpl. Yleisimmät liharodut olivat aberdeen angus, blonde d'Aquitaine, charolais, hereford, limousin ja simmental. Aineistosta tarkasteltiin 8-180 vrk iässä poistoon menneitä vasikoita kahdessa ryhmässä, jaoteltuna vasikan emän rodun mukaan ryhmään A (liharotuinen emä, n= 365 750 kpl ja ryhmään B (maitorotuinen emä, n= 237 557 kpl). 8-180 vrk iässä poistoon menneiden vasikoiden poistoprosentteja tarkasteltiin myös erikseen 8-14 vrk, 15-90 vrk sekä 91-180 vrk ikäisenä poistoon menneistä vasikoista. Yksittäisiä sonneja vertailtaessa mukaan otettiin vain sonnit, joilla oli vähintään 200 jälkeläistä.</p> <p>Isäsonnien ja isäsonnirotujen välillä oli merkittäviä eroja 8-180 vrk ikäisten vasikoiden poistoprosenteissa kummassakin ryhmässä A ja B. Isäsonnien poistoprosentit vaihtelivat ryhmässä A välillä 0,0—6,2 % ja ryhmässä B välillä 2,9—14,5 %. Isäsonnirotujen keskiarvoiset poistoprosentit vaihtelivat ryhmässä A välillä 2,3—3,1 % ja ryhmässä B välillä 4,8—7,9 %. Eliniän rotukohtaiset keskiarvot 8-180 vrk iässä poistoon menneissä vasikoissa vaihtelivat ryhmässä A välillä 58,9—63,5 vrk ja ryhmässä B välillä 67,9—77,2 vrk, eliniän mediaanit vaihtelivat ryhmässä A välillä 37—46 vrk, ryhmässä B välillä 55—68 vrk.</p> <p>Isäsonnien väliset erot olivat niin suuria ja ne poikkesivat niin paljon kunkin rodun keskiarvosta, että perinnölliset sairaudet ovat todennäköisesti ainakin osasyynä poikkeaviin lukuihin. Siksi lisätutkimusta pihvikarjan perinnöllisistä sairauksista Suomessa tarvitaan.</p>			
Avainsanat – Nyckelord – Keywords Pihvikarja, perinnölliset sairaudet, kasvuikäinen kuolleisuus, liharajava			
Säilytyspaikka – Förvaringställe – Where deposited HELDA – Helsingin yliopiston digitaalinen arkisto			
Työn johtaja (tiedekunnan professori tai dosentti) ja ohjaaja(t) – Instruktor och ledare – Director and Supervisor(s) Työn johtaja: Heli Simojoki ja ohjaaja Heli Venhoranta			

Sisällys

1 Johdanto	3
2 Lihakarjan kasvatusta ja jalostusta Suomessa	5
2.1 Naudanlihantuotanto Suomessa.....	5
2.2 Nautarodut	5
2.3 Kasvatustavaihtoehdot.....	6
2.4 Lihakarjan jalostus	7
2.5 Vasikkakuolleisuus.....	8
3 Perimän rakenne ja sen ilmentyminen sekä perinnölliset sairaudet.....	9
3.1 Perimän rakenne.....	9
3.2 Perintöaineen muutokset eli mutaatiot.....	11
3.2.1 Geenimutaatiot.....	11
3.2.2 Kromosomien rakennepoikkeamat	12
3.2.3 Kromosomien lukumäärän poikkeavuus	13
3.3 Sairauksien periytyminen	14
3.3.1 Monogeeninen autosomaalinen periytyminen	14
3.3.2 Monogeeninen sukupuolikromosomaalinen periytyminen	15
3.3.3 Oligogeeninen periytyminen	15
3.3.4 Muut periytymistyytit	16
4 Pihvikarjan perinnölliset sairaudet.....	17
4.1 Syndaktylismi.....	17
4.2 Osteopetroosi	18
4.3 Araknomelia.....	19
4.4 Kääpiökasvu (dwarfismi)	20
4.4.1 Aivolisäkeperäinen kääpiökasvu	20
4.4.2 "Bulldog"-kääpiökasvu.....	21
4.4.3 Kondrodysplastinen kääpiökasvu	22
4.5 Koukkuhäntäsyndrooma (crooked tail syndrome)	23
4.6 Lihasten liikakasvu (muscular hyperplasia)	23
4.7 Glykogeenin kertymäsairaus (Glycogen storage disease)	25
4.8 Angus-rodun alfa-mannosidoosi.....	26
4.9 Artrogrypoosi eli nivelten jäykistymä	26

4.9.1 "Curly calf" -syndrooma.....	26
4.9.2 Letaali artrogrypoosi	27
4.10 Contractural arachnodactyly.....	27
4.11 Marfanin syndrooma	28
4.12 Angus-rodun kehityksellinen duplikaatio (developmental duplications)	29
4.13 Angus-rodun neuropaattinen vesipää (neuropathic hydrocephalus)	30
4.14 Ihosairaudet	30
4.14.1 Synnynnäinen anemia, alopesia ja dyskeratoosi (CDA)	30
4.14.2 Protoporfyria.....	31
4.14.3 Hereford-rodun perinnöllinen hypotrikoosi.....	32
4.14.4. "Rat-tail" -syndrooma	32
4.15 Idiopaattinen epilepsia	33
4.16 Aksonopatia.....	34
4.17 Anhidrotic ectodermal dysplasia.....	35
4.18 Perinnöllinen ataksia.....	35
4.19 Lovikorva.....	36
4.20 Lihasten dystonia	36
4.22 Maple syrup urine disease.....	37
5 Aineisto ja menetelmät	39
6 Tulokset.....	41
6.1 Aineiston kuvailu	41
6.2 Vasikoiden elinikä ja poistoprosentit rotukohtaisesti	44
7 Pohdinta	56
8 Lähdeluettelo	60

1 Johdanto

Suurin osa Suomessa tuotetusta lihasta tulee maidontuotannon sivutuotteena, maitorotuisista naudoista. Pienempi osa lihasta tulee liharotuisista naudoista sekä liha- ja maitorotuisten risteytyksistä. Liharotuisia nautoja, joita kasvatetaan lihantuotantoa varten, kutsutaan pihvikarjaksi. (Huuskonen 2016, Pihvikarjaliitto 2020)

Kirjallisuudessa tehdään katsaus pihvikarjan perinnöllisistä sairauksista. Merkittävimmät pihvikarjan perinnölliset sairaudet ovat autosomaalisesti ja resessiivisesti eli peittyvästi periytyviä (Cieřłoch ym. 2017). Resessiivisessä periytymistavassa sairaus ilmenee, kun yksilö perii molemmilta vanhemmiltaan sairauden aiheuttaman mutaation. Tällaista yksilöä kutsutaan sairauden suhteen homotsygootiksi yksilöksi (Avela ja Kääriäinen 2016). Homotsygoteille yksilöille resessiiviset sairaudet ovat usein tappavia. Osa sairauksista on dominantisti eli vallitsevasti periytyviä (Cieřłoch ym. 2017), jolloin niiden ilmenemiseen riittää, että perii mutaation jommaltakummalta vanhemmaltaan. Tällaista yksilöä, jolla sairauden aiheuttama mutaatio tulee vain toiselta vanhemmalta, sanotaan sairauden suhteen heterotsygootiksi yksilöksi (Avela ja Kääriäinen 2016). Jos yksilö perii molemmilta vanhemmilta samassa geenissä olevan mutaation, jotka ovat kuitenkin keskenään eri mutaatioita, puhutaan yhdistelmäheterotsygootista yksilöstä (compound heterozygote) (Aittomäki ym. 2016).

Sairaita yksilöitä tunnistetaan edelleen perinteisin menetelmin, eli visuaalisen mikro- ja makroskooppisen tason tarkkailun sekä kantakirjojen perusteella. Fenotyypin muutoksia on paljon erilaisia, koska eri sairauksilla on omat kohdekudoksensa ja -elimensä; muutoksia voi olla mm. silmissä, hermoissa, lihaksissa, luustossa ja veressä. Luustosairaudet, kuten syndaktylismi, aiheuttavat pihvikarjatilalliselle taloudellisia tappioita, koska vasikan lihakset eivät kehity normaalisti ja vasikan elinvoimaisuus on huono. Kääpiökasvuisuus eli dwarfismi taas johtaa usein luomiseen tai kuolemaan pian syntymän jälkeen, ja sairauteen liittyy usein vasikan alentunut vastustuskyky (Cieřłoch ym. 2017).

Monet sairaudet liittyvät jalostuksellisesti tärkeisiin ominaisuuksiin, kuten isoihin lihaksiin ja korkeaan maidontuotantoon. Usein pitkälle jalostetuilla eläimillä, joilla on esimerkiksi korkea

maidontuotanto tai suuret lihakset, löytyy jokin resessiivisesti periytyvä perinnöllinen sairaus. Tästä esimerkkinä on myostatiini-geenissä esiintyvä mutaatio, joka aiheuttaa hyödyllisenä omaisuutena yksilölle suuret lihakset, mutta tuo siinä mukanaan monia ongelmia, kuten sisäelinten pienenemisen ja alttiuden hengitystiesairauksille. Lihaksiin liittyvät sairaudet aiheuttavat myös huonoa hedelmällisyyttä sekä heikentynyttä luustoa, ja lihassairaudesta kärsivät yksilöt karsitaankin usein pois normaalia aikaisemmin (Cieřłoch ym. 2017).

Kirjallisuuskatsauksessa hyödynnetään Online Mendelian Inheritance in Animals -katalogisivustoa, johon viitataan lyhenteellä "OMIA", jonka perään on kirjoitettu sairaudelle annettu OMIA-tunnistenumero.

Tutkimuksen aineistona käytetään Faba osk:n lahjoittamaa materiaalia, jossa oli tiedot vuosina 2007-2017 Suomessa syntyneistä vasikoista, joiden isä on liharotuinen ja äiti joko liha- tai maitorotuinen. Tavoitteena on aineistoa käyttämällä tutkia, löytyykö eri isäsonnien sekä isäsonnirotujen välillä eroja jälkeläisten kasvuaikaisissa poistoissa. Tarkoituksena on myös pohtia, voisivatko jotkin perinnölliset sairaudet selittää näitä mahdollisia eroja. Aineistossa mukana ovat vasikat, jotka on rekisteröity lihantuotantoon.

2 Lihakarjan kasvatusta ja jalostusta Suomessa

2.1 Naudanlihantuotanto Suomessa

Naudanlihaa tuotettiin vuonna 2013 Suomessa 87,8 milj. kg (Luonnonvarakeskus 2019).

Naudanlihantuotanto perustuu Suomessa 80 % maidontuotannon sivutuotteisiin eli lypsykarjatilojen sonnivasikoihin, hiehoihin sekä lypsystä poistettuihin lehmiin (Karhula ja Kässä 2010, Mikkola 2013). Puhtaiden liharotuisten eläinten määrä on vähän alle 10 % ja liha- ja maitorotuisten eläinten risteytysten osuus on vähän yli 10 % kaikista teurastettavista eläimistä (Mikkola 2013). Naudanlihantuotantoon erikoistuneita tiloja on (vuonna 2016) Suomessa 3200 kpl, joista 1700 tilalla on emolehmätuotantoa (Huuskonen 2016).

2.2 Nautarodut

Suurin osa naudanlihasta tulee maitorotuisista naudoista sekä maito- ja liharotuisten risteytyksistä. Maitotilojen liharotusiemennyksissä (vuonna 2016) eniten käytetty liharotu on limousin, jonka risteytyksillä saavutetaan hyvät kasvutulokset ja ruhojen luokitukset. Myös blonde d'Aquitaine sopii hyvin maitotilojen liharotusiemennyksiin, koska sen rasvoittuminen on vähäistä ja sen kasvu- ja lihakkuusominaisuudet ovat hyvät risteytyskäytössä. Lypsylehmissä on eniten ayshireja (63 %), toiseksi eniten holstein- rotuisia (36 %) ja vain vähän suomenkarjaa (1 %) ja jerseytä (n. 100 kpl). Pihvikarjan kasvatuksessa suositaan isoja liharotuja kuten charolais, limousin, simmental sekä blonde d'Aquitaine sekä keskikokoisia liharotuja kuten aberdeen angus, hereford ja ylämaankarja rotuja. Suomesta löytyy pieniä määriä piemontese-, dexter-, galloway sekä texas longhorn- rotuisia nautoja (Huuskonen 2016).

Kullakin rodulla on omat erityispiirteensä ja eroja rotujen välillä löytyy esimerkiksi vasikkakuolleisuudessa. Esimerkiksi limousin-rodulla on hyvin alhainen kaksosvasikoiden syntyvyys sekä muita rotuja heikompi maidontuotantokyky, kun taas simmental-rotuiset

poikivat suhteellisesti eniten kaksosvasikoita, joskus jopa kolmosvasikoita. Niiden maidontuotantokyky on liharoduista paras, ja tämän turvin ne pystyvätkin kasvattamaan useamman vasikan ongelmitta (Tolvanen 2013).

Hereford- ja ylämaankarja- rodut huolehtivat hyvin jälkeläisistään. Aberdeen angus -rotu on emo-ominaisuuksiensa puolesta parhaimmistoa. Blonde d'Aquitainella emo-ominaisuudet ja maidontuotantokyky ovat heikohkoja, mutta niiden poikiminen on helppoa, ja siksi niitä käytetäänkin usein lypsyroturisteytyksissä (Tolvanen 2013).

2.3 Kasvatusvaihtoehdot

Maitorotuisten nautojen kasvatusta voidaan tehdä lypsykarjatilalla, yhdistelmätiloilla sekä välityksen kautta eri kasvattamoissa. Suurin osa lypsykarjatilojen sonnivasikoista menee välitykseen 2–3 viikon ikäisinä kolmivaihekasvatuksen välivaihekasvattamoon ja vain alle 10 % juotolta vieroituksen jälkeen 2–3 kuukauden ikäisenä perinteiseen välityksen kautta lihanautatilalle. Kolmivaihekasvatuksessa on lypsytilan jälkeen kaksi eri kasvattamoa, väli- ja loppukasvattamo. Osa tiloista on yhdistelmätiloja, joissa vasikat kasvatetaan itse teuraaksi asti (Huuskonen 2016).

Liharotuisia nautoja kasvatetaan joko yhdistelmätuotantotiloilla tai niin sanotun kaksivaihekasvatuksen kautta. Yhdistelmätuotantotiloilla vasikan koko elinkaari tapahtuu vasikan syntymätilalla. Tällaisilla tiloilla kasvatetaan usein jalostuskarjaa (Huuskonen 2016).

Kaksivaihekasvatuksessa syntymätila tuottaa pihvivasikoita, jotka sitten kasvatetaan teuraaksi loppukasvatustilalla. Pääosa eläimistä tulee tilalle syksyllä, pienempi osa keväällä. Tämän tuotantomuodon etuna on, että syntymätiloilla voidaan pitää enemmän emolehmiä kuin yhdistelmätuotannossa. Syntymätilalta teuraaksi lähtevät vain poistolehmät ja siitossonnit (Huuskonen 2016).

Loppukasvatustilalla eläimiä kasvatetaan 8-16 kuukautta riippuen eläimen rodusta, iästä ja kasvusta. Tavoitteena on vähintään 340-440 kg teuraspaino. Tuotantorakennuksena käytetään

usein kylmäpihattoa tai lämpimiä, erityisesti pihvieläimille suunniteltuja kasvattamoja (Huuskonen 2016).

Häränlihaa ei Suomessa käytännössä tuoteta eikä sen tuottamista suosita. Syitä tähän on monia: härkien teuraspainot ovat pienemmät kuin sonneilla ja niiden ruho on sonneja rasvaisempi. Lisäksi härkien kasvatusaika on pitempi, ja kastraatiokin tuottaa ylimääräisiä kustannuksia (Huuskonen 2016).

Koska vasikoiden kasvatus ja elinkaari on niin erilainen verrattaessa emolehmätilalta lähtöisin olevia vasikoita lypsykarjatilalta lähtöisin oleviin, tämän työn tutkimusaineiston vasikat jaoteltiin kahteen eri ryhmään sen perusteella, onko niiden emä lypsy- vai liharotuinen.

2.4 Lihakarjan jalostus

Lihakarjaa jalostettaessa kiinnitetään huomiota monenlaisiin ominaisuuksiin, joita varten on kehitetty indeksejä. Esimerkiksi syntymäpaino on syytä olla tarpeeksi matala, jotta vältetään poikimavaikeuksilta. Myös poikimahelppoudelle on oma indeksinsä, joka kertoo, kuinka hyvin poikiminen keskimäärin sujuu jälkeläisillä. Poikimahelppousindeksejä on kaksi:

”poikimahelppous isänä”, joka kertoo, kuinka helposti sonnin jälkeläiset keskimäärin syntyvät ja ”poikimahelppous emänsänä”, joka kuvaa sonnin tytärten poikimisten helppoutta (Faba 2020).

Yksi tärkeimmistä lihakarjan indekseistä on emolehman emo-ominaisuudet, joista tärkeimpänä ominaisuutena maidontuotantokyky, joka vaikuttaa suuresti vasikan kasvukykyyn syntymästä vieroitukseen asti. Muita lihakarjalle laskettavia indeksejä ovat vieroituspaino-, vuodenpaino-, teuraspaino-, ruholuokka- ja rasvaluokkaindeksi (Faba 2020).

2.5 Vasikkakuolleisuus

Yleisimmät vasikoiden kuolemaan johtavat syyt vaihtelevat eri tuotantomuotojen välillä.

Kaksituhattaluvun alussa kerättyjen tietojen perusteella lypsykarjatiloiilla ripulit ovat yleisin kuolinsyy, lihanautatiloilla taas hengitystietulehdukset (Herva 2010) ja emolehmätiloilla yleisinfektiot (ETT 2019). Vasikoiden kuolinsyistä Suomessa on kuitenkin niukasti tutkimustietoa.

Juottovasikoiden yleisimmät sairaudet Suomessa ovat vasikkaripulit ja muut ruuansulatuskanavan sairaudet, napasairaudet sekä hengitystie- ja niveltulehdukset.

Vasikkakuolleisuuden kannalta merkittävimpiä kuolinsyitä ovat hengitystietulehdukset, vasikkaripulit, pötsin ja juoksutusmahan ongelmat sekä napainfektiot ja poikimavaikkeudet. Näistä hengitystietulehdukset ovat yleisimpiä kuolinsyyn aiheuttajia vasikoilla (Neuvonen ja Oksanen 2011). Vasikan kuoleman voi aiheuttaa myös luominen ennen vasikan syntymää sekä poikimavaikkeudet (Tolvanen 2013).

Hengitystietulehdusten esiintymisriskiin vaikuttavat monet tekijät, kuten suuret ryhmäkarsinat, syksy ja poikimisen valvonta. Voimistuneiden hengitystieäänien esiintymisriskiin taas vaikuttavat se, syntyykö vasikka laitumella vai ryhmäpoikimakarsinassa sekä onko vasikka liharoturisteytetty. Myös suuret ryhmäkarsinat ja syksy vaikuttavat voimistuneiden hengitystieäänien esiintyvyyteen (Svensson ym. 2003). Navetan olosuhteista lämpötila, ilmanvaihto, ahtaus ja suuri ryhmäkokoko sekä vasikkaosaston sijainti vaikuttavat merkittävästi hengitystietulehdusten esiintyvyyteen (Nikunen 2005).

Emolehmätilalla vasikoiden yleisinfektion aiheuttavat yleensä navan kautta vasikkaan tarttumalla ympäristön tavalliset bakteerit, kuten *E. coli* ja *Listeria monocytogenes*. Useimmat vasikoista sairastuvat alle viikon iässä. Syitä infektiin voivat olla ternimaidon puute, vaikea synnytys tai ympäristön tartuntapaine. Yleisinfektion jälkeen yleisimmät kuolemaan johtavat sairaudet emolehmätilalla ovat suolistosairaudet, hengitystiesairaudet ja mahojen sairaudet (ETT 2019).

3 Perimän rakenne ja sen ilmentyminen sekä perinnölliset sairaudet

3.1 Perimän rakenne

Elimistö tarvitsee toimiakseen informaatiota, joka on koodattu solujen perimään. Perimä koostuu pitkästä ketjusta deoksiribonukleiinihappoja (deoxyribonucleic acid, eli DNA) eli deoksiribonukleotidejä, jotka puolestaan koostuvat sokeri-, emäs- ja fosfaattiosasta. Sokeri- ja fosfaattiosa muodostavat yhdessä pitkän sokeri-fosfaatti -ketjun, johon emäksiset sivuhaarat ovat kiinnittyneet. Jokainen DNA:n nukleotidi sisältää yhden neljästä emäksestä: adeniinin (A), guaniinin (G), tyymiinin (T) tai sytosiinin (C). DNA on kahdesta ketjusta koostuva, kaksoiskiertainen molekyyli, jonka ketjuja yhdistävät emäksien välillä olevat vetysidokset niin, että kaksoisketjurakenteesta tulee ikään kuin tikapuut. Emäkset pariutuvat siten, että A ja T pariutuvat keskenään, ja G ja C pariutuvat keskenään (Fletcher ja Hickey 2013).

DNA-molekyylit ovat solun tumassa järjestäytyneet kromosomeiksi (Fletcher ja Hickey 2013). Kromosomi jakaantuu edelleen kahdeksi kromatidiksi, jotka yhdistyvät toisiinsa sentromeerissä. Solussa kromosomeja on erikokoisia ja niiden lukumäärä ja rakenne muodostavat kunkin lajin ja yksilön karyotyypin. Kromosomisto koostuu sukupuolikromosomeista ja autosomaalisista kromosomeista. Nisäkkäillä kromosomit esiintyvät pareittain (eli niiden genomi on diploidi), ja kaksi toistensa parina olevaa kromosomia ovat samankokoisia. Poikkeuksen tekevät sukupuolikromosomit: urosnisäkkäiden kaksi sukupuolikromosomia ovat erimuotoisia ja -kokoisia. Naarailla taas sukupuolikromosomit ovat samanlaisia. Urosten sukupuolikromosomit ovat X- ja Y-kromosomi, naarailla taas kummatkin sukupuolikromosomit ovat X-kromosomeja. Naudalla kromosomeja on 30 paria, eli yhteensä 60, joista 58 on autosomeja ja kaksi sukupuolikromosomeja. Diploidilla yksilöllä, kuten myös naudalla, tämä luku ilmaistaan muodossa $2n=60$ (Nicholas 2010).

Normaalissa solukierrossa solu jakautuu mitoosissa siten, että myös DNA-kaksoiskierre kahdentuu. DNA-kaksoiskierrteen kahdentumista ohjaavat DNA-polymeraasit sekä monet muut entsyymit. Yhdestä solusta syntyvät kaksi tytärsolua ovat perimän kahdentumisen seurauksena

geneettisesti samanlaisia, ja tytärsolun karyotyyppi säilyy muodossa $2n=60$. Suvullisessa lisääntymisessä tapahtuu meioosi, jossa tapahtuu vähennysjako ja sen perään tasoitusjako. Vähennysjaossa perimä ei kahdennu. Kromosomien määrä puolittuu, ja tytärsolujen karyotyyppi on $1n=30$. Tytärsolut ovat siis diploidin sijasta haploideja. Meioosin tasoitusjaossa nämä kaksi haploidia tytärsolua jakautuvat vielä siten, että perimäkin kahdentuu, ja kummastakin tytärsolusta jakautuu kaksi haploidia solua. Yhdestä diploidista solusta on siis jakautunut meioosin aikana yhteensä neljä haploidia solua (Kere ja Knuutila 2016).

Geeneillä on kromosomissa oma paikkansa, josta käytetään nimitystä lokus (englanniksi locus, monikossa loci). Samassa lokuksessa geeni voi esiintyä eri muodoissa, vaihtoehtoisina ilmentyminä. Tätä vaihtoehtoista ilmentymää kutsutaan alleeliksi. Naudalla on diploidina yksilönä kustakin geenistä kaksi alleelia, yksi molemmilta vanhemmiltaan (Kere ja Knuutila 2016).

3.2 Perintötekijöiden ilmentyminen

Geneettinen koodi määräytyy DNA-juosteen emäsjärjestykseen mukaan ja aminohappoja koodaa kolmen perättäisen nukleotidin ryhmä eli kodoni. Useimpia aminohappoja varten on useampaa erilaista koodaavaa kodonia. Geenin ilmentyminen eli geeniekspressio tarkoittaa prosessia, jossa tietyn DNA-jakson eli geenin sisältämä informaatio otetaan käyttöön solussa. Ensin solun tumassa tapahtuvassa transkriptiossa DNA-juosteen informaatio kopioidaan RNA-juosteeksi, ja translaatiovaiheessa soluliman ribosomeissa RNA-juosteen kodonien koodi käännetään aminohappoketjuiksi, joista muodostetaan proteiinit. RNA-juoste muodostetaan emäsparisäännön mukaan DNA-templaattista eli mallista: DNA:n guaniinista (G) tulee RNA:ssa sytosiini (C), ja päinvastoin. Vastaavasti adeniini (A) ja tymiini (T) ovat toistensa pareja, sillä poikkeuksella, että RNA-juosteessa tymiinin korvaa urasiili (U). Proteiinien muodostaminen eli proteiinisynteesi alkaa, kun RNA-juosteesta luetaan nk. aloituskodoni (AUG), joka myös koodaa aminohappo metioniinia. Aloituskodonin lisäksi on olemassa kolmea erilaista lopetuskodonia: UAG, UGA, UAA. Kun RNA:ta luetaan, tällaisen kodonin tullessa kohdalle proteiinisynteesi

lopetetaan. Lopetuskodonit eivät koodaa aminohappoja (Fletcher ja Hickey 2013). Osa perimästä luetaan RNA:ksi, joka ei koodaa mitään proteiinia, vaan osallistuu muulla tavoin perimän toiminnan säätelyyn. Näitä RNA-molekyylejä kutsutaan nimellä ”ei-koodaava RNA” (non-coding RNA) (Kere ja Knuutila 2016). Myös perimässä esiintyy jaksoja, jotka eivät (pääosin) koodaa mitään proteiinia. Näitä jaksoja kutsutaan toistojaksoiksi, ja niiden pituus vaihtelee muutamasta emäsparista satoihin emäspareihin (Kettunen ja Palotie 2016).

3.3 Perintöaineksen muutokset eli mutaatiot

Perimän kahdentuminen eli replikaatio tapahtuu yleensä ilman virheitä, ja virheiden varaltakin solussa on omia korjausjärjestelmiä. Silloin tällöin virheitä jää kuitenkin korjaamatta, ja tällaisia korjaamattomia virheitä kutsutaan mutaatioiksi (Nicholas 2010). Mutaatioita voi syntyä myös kemiallisesti, säteilyn vaikutuksesta tai reaktiivisten metaboliittien vaikutuksesta (Kettunen ja Palotie 2016).

3.3.1 Geenimutaatiot

Geenimutaatio tarkoittaa DNA-emäsjärjestyksen muuttumista normaalista poikkeavaksi. Mutaatioita on monenkokoisia: pienimmät mutaatiot käsittävät vain yhden emäsparin, suurimmat pitkiä pätkiä DNA:sta (Genetics Home Reference 2020). Vakavimmat seuraukset geenimutaatiolla on, kun se kohdistuu joko siihen 1,5 %:n osaan perimää, joka koodaa proteiinia tai siihen 3 %:n osaan, joka käsittää mm. geenien säätelyalueet. Geenimutaatiot voidaan jakaa karkeasti viiteen kategoriaan: substituutio, deletio, insertio, inversio ja translokaatio. Substituutiossa eli emäksen vaihdoksessa yksittäinen emäs vaihtuu toiseksi emäkseksi. Deleetiossa eli häviämässä osa DNA:sta poistuu, kun taas insertiossa eli liittymässä pätkä DNA:ta liittyy DNA-jaksoon. Insertiosta on myös erikoismuoto duplikaatio eli kahdentuma, missä osa DNA-jaksosta kopioituu kahteen kertaan. Inversio yli kääntymä kuvaa tilannetta, missä pätkä

DNA:ta muuttuu käänteiseksi. Translokaatio eli siirtymä taas tarkoittaa, että kaksi DNA-jaksoa eri puolilta perimää vaihtaa keskenään paikkaa (Kettunen ja Palotie 2016).

Substituutio eli emäksen vaihdos voi johtaa nonsense-, missense- tai silent- eli hiljaiseen mutaatioon. Nonsense-mutaatiolla tarkoitetaan tilannetta, missä yhden emäksen vaihdos aiheuttaa kodonin muuttumisen lopetuskodoniksi ja saa täten aikaan proteiinisynteesin päättymisen. Missense-mutaatiossa taas emäksen vaihtuminen saa aikaan koodattavan aminohapon vaihtumisen. Silent-mutaatiossa eli hiljaisessa mutaatiossa emäksen vaihtuminen ei johda koodattavan aminohapon vaihtumiseen (Nicholas 2010).

Poistuma- ja liittymämutaatiot ovat usein frameshift- eli lukukehystä muuttavia mutaatioita. Koska emäksiä luetaan koodia purettaessa kolme emästä kerrallaan, poistuma- tai liittymämutaatio saa usein aikaan sen, että mutaatiokohdan jälkeen emäksiä lukeva lukukehys siirtyy joka kodonin kohdalla jompaankumpaan suuntaan, aiheuttaen täten virheellisiä aminohappokoodauksia (Nicholas 2010).

3.3.2 Kromosomien rakennepoikkeamat

Kromosomien rakenteen poikkeavuudet voidaan jakaa translokaatioihin, deleetioihin, duplikaatioihin, mikroleleetioihin, mikroduplikaatioihin ja inversioihin. Translokaatiossa tapahtuu ns. paikkojen vaihto, missä kaksi kromosomia on vaihtanut kromosomin osia keskenään (Moilanen 2016).

Deleetiossa eli häviämässä kromosomimateriaalia puuttuu joko kromosomin päädystä (terminaalinen deleetio) tai keskeltä kromosomia (interstitiaalinen deleetio). Duplikaatiossa eli kahdentumassa jokin kromosomialue on kahdentunut. Mikroleleetio ja mikroduplikaatio ovat vastaavia kuin deleetio ja duplikaatio, mutta paljon pienemmällä alueella. Deleetio ja duplikaatio saavat aikaan geenikopioiden lukumäärän poikkeavuuden ja niitä kutsutaankin tasapainottomiksi kromosomimutaatioiksi (Moilanen 2016).

Inversiossa jokin kromosomin osa on kääntynyt ympäri. Voidaan ajatella, että yksittäinen kromosomin osa on lähtenyt kromosomista irti, kääntynyt ympäri ja liittynyt takaisin alkuperäiselle paikalleen (Moilanen 2016).

Genomi sisältää monia annosspesifisiä geenejä, eli niiden aiheuttama vaikutus solussa riippuu geenin kopiolukumäärästä. Kun tällaiselle alueelle osuu deleetio tai duplikaatio, eli nk. tasapainottoman kromosomimuutos, kopiolukumäärä muuttuu ja täten geenin koodaamien tuotteiden määrä muuttuu, ja seurauksena on usein vakava kehityshäiriö. Sen sijaan tasapainottuneet kromosomimuutokset, eli translokaatiot ja inversiot, eivät aiheuta yleensä vakavia oireita, koska niissä geenien lukumäärä ei muutu. Toisaalta, jos translokaation tai inversion katkoskohta osuu tärkeän geenin DNA-sekvenssin alueelle, voivat nekin aiheuttaa yksilölle oireita (Moilanen 2016).

3.3.3 Kromosomien lukumäärän poikkeavuus

Kromosomien lukumäärän poikkeavuus on tilanne, jossa yhdestä tai useammasta kromosomista on ylimääräinen kopio, tai jokin kromosomi puuttuu. Aneuploidiassa yksittäinen kromosomi puuttuu (monosomia) tai siitä on yksi ylimääräinen kopio (trisomia). Polyploidiassa jokaisesta kromosomista on vähintään yksi ylimääräinen kopio. Polyploidiasta esimerkkinä ovat tetraploidia (kaikkia kromosomeja kolme kappaletta) ja tetraploidia (kaikkia kromosomeja neljä kappaletta) (Moilanen 2016).

Koska yksilön perimä sisältää paljon annosspesifisiä geenejä, kokonaisten kromosomien muutos aiheuttaa yleensä niin vakavan kehityshäiriön, ettei yksilö selviä hengissä. X- ja Y-kromosomeissa esiintyvät lukumääräpoikkeavuudet eivät kuitenkaan yleensä aiheuta vakavia oireita, jotkut saattavat jopa olla täysin harmittomia. Vakavat taudinkuvat ilmenevät yleensä autosomien lukumäärämuutoksissa (Moilanen 2016).

Myös terveillä yksilöillä esiintyy kromosomimuutoksia ja vaihtelua geenien kopiolukumäärissä. Normaaliin vaihteluun lukeutuvat vaihtelut ovat kuitenkin usein vähägeenisillä alueilla tai alueilla, missä geenit eivät ole annosspesifisiä (Moilanen 2016).

3.4 Sairauksien periytyminen

Monogeeniset sairaudet aiheutuvat yhden geenin virheistä ja ne periytyvät vanhemmilta jälkeläiselle joko toisessa tai molemmissa alleeleissa. Tauti ilmenee joko dominantin (vallitsevan) tai resessiivisen (peittyvän) periytymisen periaatteita noudattaen. Autosomaalinen (tai autosominen) periytyminen tarkoittaa, että sairaus periytyy autosomien kautta. X-kromosomaalisessa periytymisessä sairaus periytyy joko dominantisti tai resessiivisesti X-kromosomissa, Y-kromosomaalisessa periytymisessä taas sairaus periytyy dominantisti Y-kromosomissa (Avela ja Kääriäinen 2016).

3.4.1 Monogeeninen autosomaalinen periytyminen

Dominantissa periytymisessä sairaus ilmenee, kun toisessa alleelissa on mutaatio ja toinen geeni on normaali. Vaikka dominantti periytymistapa vaatii mutaation vain toisessa alleelissa, voi mutaatio olla joissakin tapauksissa myös toisessa alleelissa (Avela ja Kääriäinen 2016). Tunnetaan myös tapauksia, joista käytetään nimitystä ”epätäydellinen dominantti periytyminen”. Esimerkiksi kääpiökasvuisuudessa eli dwarfismissa mutaation on ajateltu periytyvän resessiivisesti, mutta toisaalta sairauden suhteen heterotsygootit yksilöt ilmentävät myös jonkinlaisia oireita, esimerkiksi lyhyet jalat. Varsinainen kääpiökasvuisuus ilmenee kuitenkin vain homotsygooteilla yksilöillä, jolloin ei voida puhua puhtaasti dominantisti periytyvästä sairaudesta (Whitlock ym. 2008). Resessiivisessä periytymisessä tauti ilmenee vain, jos molemmissa alleeleissa on sairauden aiheuttava mutaatio, eli yksilö on mutaation suhteen homotsygootti (Avela ja Kääriäinen 2016).

3.4.2 Monogeeninen sukupuolikromosomaalinen periytyminen

Koska emä periyttää urospuolisille jälkeläiselleen toisen X-kromosomeistaan ja isä ainoan Y-kromosominsa, isä ei voi periyttää urospuolisille jälkeläisilleen X-kromosomaalisesti periytyviä sairauksia. Täten urospuoliset yksilöt saavat X-kromosomaaliset sairaudet emältään. Sen sijaan naaraspuoliset yksilöt voivat periä ne isältään tai emältään (Avela ja Kääriäinen 2016).

X-kromosomaalisessa dominantissa periytymistavassa sairauden ilmenemiseen riittää, että jälkeläisen toinen (tai ainoa, kun kyseessä urospuolinen yksilö) X-kromosomi sisältää mutaation. X-kromosomaalisessa resessiivisessä periytymistavassa taas sairauden ilmeneminen vaatii, että naaraspuolisilla yksilöillä molemmat X-kromosomit sisältävät mutaation, tai urospuolisen yksilön ainoa X-kromosomi sisältää mutaation. Tämä aiheuttaa sen, että hyvin usein naaraspuoliset ovat taudin kantajia. Paljon yleisempää on, että urospuoliset perivät sairauden emältään, jolloin ne väistämättä myös sairastuvat (Avela ja Kääriäinen 2016).

Y-kromosomaalisesti periytyvät sairaudet periytyvät aina isältä urospuolisille jälkeläisille, koska isä periyttää aina Y-kromosominsa niille (Avela ja Kääriäinen 2016).

3.4.3 Oligogeeninen periytyminen

Siinä missä monogeeniset sairaudet aiheutuvat yhden geenin virheistä ja nk. monitekijäiset sairaudet aiheutuvat useiden eri tautigeenien sekä ympäristötekijöiden yhteisvaikutuksesta, oligogeeniset sairaudet aiheutuvat muutamien geenimutaatioiden vaikutuksesta. Digeenisessä periytymisessä sairaus aiheutuu kahdesta heterotsygoottisesta mutaatiosta eri geeneissä (Avela ja Kääriäinen 2016).

3.4.4 Muut periytymistyyppit

Antisipaatio tarkoittaa tilannetta, jossa perimän toistojaksojen määrä vaikuttaa taudin vaikeusasteeseen ja sairastumisikään (Avela ja Kääriäinen 2016).

X-kromosomin inaktivaatiossa naaraspuolisen yksilön toinen X-kromosomeista inaktivoituu alkionkehitysvaiheessa. Tätä ilmiötä kutsutaan myös nimellä Lyonisaatio. Lyonisaatio tapahtuu yleensä sattumanvaraisesti, eli kumpi tahansa X-kromosomeista voi inaktivoitua. Myöhemmin, yksilön tuottaessa sukusoluja, inaktivaatio purkautuu. Tämä mahdollistaa taas uuden, sattumanvaraisen inaktivaation tapahtumisen seuraavalle sukupolvelle. Lyonisaation seurauksena resessiivistä, X-kromosomaalista mutaatiota kantava naaras voi sairastua, jos normaali X-kromosomi inaktivoituu täysin tai osittain (Avela ja Kääriäinen 2016).

Gonadimosaikismi eli ituradan mosaikismi on tilanne, jossa vanhemmilta periytyvä geenivirhe löytyy vain toisen vanhemman ituradan soluista, mutta ei somaattisista soluista. Ituradan solut ovat soluja, joista mitoottisten ja meioottisten jakojen kautta kehittyy yksilön sukusoluja (Avela ja Kääriäinen 2016).

Uniparentaalinen disomia on tilanne, jossa yksilö saa kromosomiparin molemmat kromosominsa samalta vanhemmalta. Tämä on seurausta häiriöstä, joka tapahtuu meioottisen jakautumisen aikana. Jos tällaisessa tilanteessa toinen vanhemmista kantaa resessiivisesti periytyvää sairautta, voi jälkeläinen saada tältä kaksi kappaletta mutatoitunutta alleelia ja sairaus voi tällöin puhjeta jälkeläisellä (Avela ja Kääriäinen 2016).

4 Pihvikarjan perinnölliset sairaudet

Pihvikarjan perinnölliset sairaudet periytyvät useimmiten autosomaalisesti ja resessiivisesti. Taudin suhteen homotsygooteille yksilöille sairaudet ovat usein letaaleja eli tappavia (Cieřłoch ym. 2017). Resessiivisesti periytyvät sairaudet havaitaan vasta, kun kaksi taudin kantajaa pariutuu keskenään (Avela ja Kääriäinen 2016).

Pihvikarjan kasvattajat suosivat yleensä yksilöitä, joilla on jalostuksellisesti hyviä ominaisuuksia, kuten suuret lihakset tai korkea maidontuotanto. Usein tällaiset yksilöt kuitenkin kantavat myös jotain perinnöllistä sairautta (Cieřłoch ym. 2017). Karjan sisäsiittoisuuden lisääminen jalostuksellisesti hyvien geenien lisäämiseksi karjassa lisää samalla homotsygoottien yksilöiden määrää ja myös riskiä sille, että yksilöt sairastuvat resessiivisesti periytyviin sairauksiin (Northcutt ym. 2006).

Seuraavassa osiossa käydään läpi tunnetuimpia perinnöllisiä sairauksia pihvikarjalla.

4.1 Syndaktylismi

Syndaktylismi (OMIA 000963-9913), joka tunnetaan myös nimellä "muulinjalkasairaus", on autosomaalisesti ja resessiivisesti periytyvä tauti (Johnson ym. 2006). Se aiheuttaa tyypillisesti varvasluiden täydellisen tai osittaisen synostoosin eli yhteenluutumisen. Tämän seurauksena kävely ja painon kannattelu sorkkien päällä on tuskallista ja jäykkää (Yadegari ym. 2013). Yhteenluutuneet sorkat ovat usein katkaistun kartion muotoisia ja voivat olla mutkalle taipuneita. Lateraaliset eli ulommat kannuskynnet voivat olla suurentuneita ja karpuksen eli jalan "ranneosan" etupinnalla voi iho olla kulunut (Leipold ym. 1998). Sairaus voi ilmetä kaikissa jaloissa, mutta yleisimmin se ilmenee oikeassa etujalassa. Jos se ilmenee muissakin jaloissa, seuraavaksi todennäköisin jalka on vasen etujalka, sitten oikea takajalka ja viimeisenä vasen takajalka (Yadegari ym. 2013).

Syndaktylismiä esiintyy yleisimmin holstein-roduilla (Yadegari ym. 2013), mutta sitä on havaittu myös angus-, chianina-, hereford- ja simmental-roduilla (Leipold ym. 1998).

Todennäköisin sairautta aiheuttava geeni on LRP4-geeni (low density lipoprotein receptor - related protein 4) (Drögemüller ym. 2007). Kyseisen geenin koodaama proteiini on tärkeässä roolissa mm. nisäkkäiden varpaiden kehittymisessä (Simon-Chazottes ym. 2006). Low density lipoproteiini -perheen jäsenenä LRP4 myös vähentää veren kolesterolitasoa (Brown ja Goldstein 1997), jonka johdosta sen on arveltu vaikuttavan ruhon painoon, rasvan määrään ja lihasten kehitykseen (Karisa ym. 2013).

4.2 Osteopetroosi

Osteopetroosi on ryhmä harvinaisia, sekä dominoivasti että resessiivisesti periytyviä sairauksia. Se aiheuttaa osteoklastien kehityshäiriöitä sekä voimakasta luun tiheyden lisääntymistä. Sairaus tunnetaan myös nimellä ”marble bone disease” eli suoraan käännettynä ”marmoriluusairaus”. Resessiivinen periytymistapa on harvinaisempi kuin dominoiva, mutta se aiheuttaa vakavammat oireet (Stark ja Savarirayan 2009).

Vaikka luun tiiviys lisääntyy, hieman paradoksaalisesti luun kestävyys heikkenee ja riski luiden murtumille kasvaa. Myös hermostolliset komplikaatiot ovat yleisiä aivohermoihin kohdistuvasta lisääntyneestä paineesta johtuen (Stark ja Savarirayan 2009).

Yhden osteopetroosin muodoista on havaittu olevan yhteydessä deleetiomutaatioon naudan SLC4A2-geenissä red angus -rotuisilla naudoilla (Meyers ym. 2010). O’Toolen ym. (2012) tutkimuksessa tarkasteltiin kymmentä red angus -rotuista vasikkaa, joilla oli mutaatio SLC4A2-geenissä. Kuusi näistä oli homotsygootteja mutaatiolle, ja kaikki näistä kuolivat ennen syntymäänsä. Neljä muuta perivät mutaation heterotsygootisti, ja nämä selviytyivät hengissä 1-7 päivää syntymän jälkeen. Kaikilla kymmennellä vasikalla oli näkyviä vammoja ja epämuodostumia pään alueella; aivot olivat neliskulmaiset ja litistyneet ja otsaluu oli

paksuuntunut. Pikkuaivot olivat litistyneet ja pikkuaivojen vermis-osa oli työntynyt takaraivon niska-aukkoon eli foramen magnumiin.

Pihvikarjaroduilla esiintyy osteopetroosia sekä yksinään, itsenäisenä oireena, että yhdessä ikenen hamartooman (hyvänlaatuinen, kasvainmainen, tavallisista soluista koostuva muodostuma) kanssa. Osteopetroosia yksinään esiintyy anguksella, red anguksella, herefordilla ja simmentalilla (Meyers ym. 2010; OMIA 000755-9913) ja osteopetroosia yhdessä ikenen hamartooman kanssa belgian sinisellä (Sartelet ym. 2014; OMIA 001887-9913).

Osteopetroosia yhdessä ikenen hamartooman kanssa aiheuttaa belgian sinisillä CLCN7-geenin missense-mutaatio. Muiden rotujen tapaan belgian sinisilläkin esiintyvälle osteopetroosille on tyypillistä vasikoiden kuolleena syntyminen ja pään epämuodostumat, mutta muista poiketen myös ikenessä esiintyvät hamartoomat (Sartelet ym. 2014; OMIA 001887-9913).

4.3 Araknomelia

Araknomelia (OMIA 001541-9913) on autosomaalisesti ja resessiivisesti periytyvä sairaus, joka tunnetaan myös nimellä ”hämähäkkijalat” (spider-legs). Tyypillisiä patologisia löydöksiä araknomeliaan sairastuneilla vasikoilla ovat kasvojen ja kallon epämuodostumat ja selkärangan epämuodostumat. Tyypillinen löydös on myös epänormaalin ohuet pitkien luiden diafyysialueet, ja tämä johtaa usein metacarpuksen ja metatarsuksen murtumiin, esimerkiksi jos vasikan synnytyksen aikana on annettu synnytysapua. Nämä metacarpuksen ja metatarsuksen murtumat saavat aikaan vasikan hämähäkkimäisen ulkonäön (Buitkamp ym. 2008) Joillakin yksilöillä esiintyy myös lihasten atrofiaa (surkastuneisuutta) sekä sydämen epämuodostumia (Testoni ja Gentile 2004).

Araknomelia on sairastuneille homotsygooteille yksilöille letaali eli tappava aiheuttaen kuoleman syntymän aikoihin. Sairauden elävänä säilyneet kantajat taas ovat heterotsygootteja. (Buitkamp ym. 2011). Sairautta esiintyy yleensä brown- (OMIA 000059-9913) sekä Saksan ja Itävallan simmental- roduilla (OMIA 001541-9913), mutta kummallakin rodulla on oma, toisesta

poikkeava geenimutaationsa. Saksan simmental -rotu tunnetaan paikallisesti myös nimellä Fleckvieh (Buitkamp ym. 2008).

Araknomeliaa ei havaittu simmental -roduilla sitten vuoden 1975, kunnes vuonna 2005 se jälleen löydettiin (Buitkamp ym. 2008, Shihui ym. 2013). Havainnot tehtiin Saksan ja Itävallan eteläisellä alueella ja tapausten määrä kasvoi rajusti vuosien 2005 ja 2006 välisenä aikana. Tämän on osoitettu olevan yhteydessä muutamiin siitossonneihin, joita käytettiin paljon tuona aikana ja jotka olivat araknomelian kantajia (Buitkamp ym. 2008).

4.4 Kääpiökasvuisuus (dwarfismi)

Kääpiökasvuisuus on ryhmä varsin yleisiä pihvikarjan sairauksia. Sairautta esiintyy montaa eri tyyppiä, mutta ne kaikki voidaan jakaa kahteen päätyyppiin - aivolisäkeperäiseen (pituitary tai proportionate) ja epäsuhtaiseen (disproportionate) kääpiökasvuun (Latter ym. 2006).

Kääpiökasvua on havaittu monilla nisäkkäillä ja myös useilla pihviroduilla, kuten angus-, brown swiss -, dexter-, hereford-, japanin brown - ja shorthorn-roduilla (Whitlock ym. 2008) sekä brahman- (McCormack ym. 2009) ja fleckvieh- roduilla (Schwarzenbacher ym. 2016). Sairautta aiheuttavia geenejä on useita (Whitlock ym. 2008).

Joskus BVD-virusinfektiot voivat aiheuttaa huonokasvuisia ja pienoiskokoisia vasikoita, jotka saatetaan diagnosoida virheellisesti kääpiökasvuiseksi (Whitlock ym. 2008). Vuonna 2007 Australiassa tehtiin havaintoja vasikoista, joilla todettiin epäsuhtaista kääpiökasvua ja kondrodysplasiaa. Näissä tapauksissa todennäköisimmäksi kääpiökasvuisuuden aiheuttajaksi paljastui kuitenkin synnynnäinen mangaanipuutos (McLaren ym. 2007).

4.4.1 Aivolisäkeperäinen kääpiökasvu

Aivolisäkeperäisessä kääpiökasvussa ongelma liittyy yleensä hypotalamuksen, kasvuhormonin ja insuliinin kaltaisen kasvutekijän väliseen hormonaaliseen toimintaan (Latter ym. 2006). Yksi

aivolisäkeperäistä kääpiökasvua aiheuttava geenimutaatio on RNF11-geenin (RING finger protein 11 -geeni, OMIA 001686-9913) mutaatio, jota esiintyy tyypillisesti belgian sinisillä ja jota noin 26% terveistä belgian sinisistä kantaa. Noin joka kolmas homotsygootisti taudin perinyt yksilö kuolee ennenaikaisena kohtuun saaden samalla suuria, tulehduksellisia leesioita. Tämä selittää sen, että eläviä, huonokasvuisia belgian sinisiä ei tavata usein, vaikka taudin kantajia on paljon (Sartelet ym 2012). Muita geenimutaatioita ovat GH1-geenissä (growth hormone 1 -geeni eli kasvuhormonia koodaava geeni, OMIA 001473-9913) sijaitseva mutaatio brahman-rodulla (McCormack ym. 2009), GON4L- (gon-4-like, OMIA 001985-9913) geenissä sijaitseva deleetiomutaatio fleckvieh-rodulla (Schwarzenbacher ym. 2016).

4.4.2 ”Bulldog”-kääpiökasvuisuus

Dexter-rodulla esiintyy nk. Bulldog-kääpiökasvuisuutta, joka todennäköisesti aiheutuu kahdesta eri mutaatiosta aggregan-proteoglykaania koodaavassa ACAN-geenissä (OMIA 001271-9913). Sairautta on myös kutsuttu ”Aggrecan-tyypin kääpiökasvuisuudeksi”. Homotsygooteilla sikiöillä on havaittavissa äärimmäisen epäsuhtaista kääpiökasvua ja ne kuolevatkin usein seitsemäntenä tiineyskuukautena. Heterotsygooteilla yksilöillä oireet ovat lieviä, huomattavimpana oireena lyhyet jalat. Lisäksi yksilöt, jotka ovat kummankin mutaation suhteen heterotsygoottisia (compound heterozygous), ovat yhtä vakavasti sairaita kuin jommankumman mutaation suhteen homotsygootit yksilöt (Cavanagh ym. 2007).

”Bulldog”-kääpiökasvuisuus on ollut dexter-rodun suurimpia ongelmia jo 1800-luvun alusta asti. Sen periytyvyyttä rodussa on kuvailtu autosomaaliseksi resessiiviseksi, mutta koska myös heterotsygooteilla sairastuneilla fenotyyppi (yksilön ulkoasu) on kääpiökasvuinen, voidaan sairauden periytyvyyttä toisaalta myös pitää epätäydellisenä dominoivana periytymisenä. (Whitlock ym. 2008)

4.4.3 Kondrodysplastinen kääpiökasvuisuus

Kondrodysplastinen kääpiökasvuisuus on epäsuhtainen kääpiökasvuisuus, jonka aiheuttaa mutaatiot EVC2-geenissä (OMIA 000187-9913). Vuonna 2013 kesällä syntyi seitsemän tyrolean grey -rotuista vasikkaa, joilla todettiin epäsuhtainen kääpiökasvuisuus ja kondrodysplasia. Vasikoiden geeniperimä tutkittiin ja sieltä löydettiin mutaatio EVC2-geenissä – samassa geenissä, jonka tiedettiin olevan yhteydessä japanin brown -rotuisten nautojen kääpiökasvuuteen sekä ihmisten Ellis-van Creveldin syndroomaan, joka aiheuttaa ihmisillä dysostoosia eli luutumishäiriötä. Ellis-van Creveldin syndroomasta geeni on saanut nimensä EVC2 (Murgiano ym. 2014).

Epäsuhtaisessa kääpiökasvussa esiintyy ruston epänormaalia kehittymistä eli kondrodysplasiaa (ruston häiriintynyt kasvu) kondrodystrofiaa (synnynnäinen ruston kehityshäiriö) ja akondroplasiaa (ruston pysähtynyt kasvu ja sen seurauksena erittäin lyhyet jalat). Nämä voivat ilmetä raajojen epäsuhtaisuutena eli rhizomeliana sekä esimerkiksi pään epämuodostumina. (Latter ym. 2006; Murgiano ym. 2014).

4.4.4 Angus-rodun epäsuhtainen kääpiökasvuisuus

1970-luvulle asti amerikan angus-rotujen kääpiökasvuisuus oli suuri ongelma Yhdysvalloissa. Sen jälkeen tapaukset hävisivät ja ongelman luultiin jo hävinneen, kunnes vuoden 2002 keväällä kuudella angus-vasikalla havaittiin jälleen kääpiökasvuisuutta (Koltjes ym. 2009). Mishran ym. (2003) tutkimuksessa selvitettiin, voisiko aiheuttaja olla sama LIMBIN-geeni, joka aiheuttaa kääpiökasvuisuutta japanin brown -rodulla, mutta yhteyttä kyseisellä geenillä ja anguksen kääpiökasvuisuudella ei ollut. Sen sijaan Koltjesin ym. (2009) tutkimuksessa havaittiin yhteys PRKG2-geenin nonsense-mutaation ja amerikan anguksen kääpiökasvuisuuden välillä (OMIA 001485-9913).

4.5 Koukkuhäntäsyndrooma (crooked tail syndrome)

Belgian sinisillä esiintyy kahta eri mutaatiota (deleetio- ja missense- mutaatio) MRC2-geenissä (mannose receptor C type 2 -geeni), kromosomissa nro 19. Sairaus aiheuttaa heterotsygooteilla lihasmassan kasvun, mutta homotsygooteilla luuston ja lihaksiston häiriintynyttä muodostusta. Tätä sairautta kutsutaan nimellä “crooked tail syndrome”, eli “koukkuhäntäsyndrooma”, jonka yksi oire onkin muista poikkeava, koukkumainen häntä (Fasquelle ym. 2009; OMIA 001452-9913). Jopa 25 % belgian sinisistä on MRC2-geenimutaation kantajia. Tämä voi johtua siitä, että geenimutaation kantajat ovat heterotsygooteina toivottuja, koska niillä mutaatio aiheuttaa lihasmassan paremman kasvun (Sartelet ym. 2012).

Koukkumaisen hännän lisäksi sairaus aiheuttaa hidastuneen kasvun, lyhyet ja suorat raajat, skolioosia ja spastista pareesia eli halvausta sekä heterotsygoottien tapaan lihasmassan lisääntymistä (Sartelet ym. 2012).

4.6 Lihasten liikakasvu (muscular hyperplasia)

Lihasten liikakasvu, jota kutsutaan myös nimellä “double muscling” (jatkossa DM), johtuu mutaatiosta myostatiinia koodaavassa geenissä (OMIA 000683-9913). Myostatiinia kutsutaan myös nimellä GDF8 (growth and differentiation factor 8) ja se on luurankoli hasten kasvun negatiivinen säätelijä. Mutaatio estää myostatiinin toimintaa ja aiheuttaa täten lihasten liikakasvun (Bouyer ym. 2014).

Myostatiini-geeni sijaitsee naudan kromosomissa 2. Lihasten liikakasvuun liittyviä mutaatiota tämän geenin alueella on havaittu kymmeniä erilaisia (OMIA 000683-9913). Lihasten liikakasvua esiintyy belgian sinisellä, piedmontesella (Gengler ym. 1995; McPherron ym. 1997), asturiana de los valles -rodulla (Olivan ym. 2004), ranskan blonde d’Aquitainella (Bouyer ym. 2014), nellorella (Grisolia ym. 2009), limousinilla (Esmailzadeh ym. 2008) ja marchigianalla (Marchitelli ym. 2003).

Lihasten liikkakasvu tuo mukanaan monia ongelmia. Vasikan suuren koon vuoksi poikimavaikkeudet ovat yleisiä (Fiems 2012). Ansayn ja Hansetin (1979) tutkimuksessa verrattiin keskenään belgian sininen -rotuisia DM-yksilöitä tavallisiin yksilöihin. Havainnot tehtiin teurastetuista yksilöistä. Tutkimuksessa huomattiin, että siinä missä lihakset ovat tavallista yksilöä isommat, elimet ovat huomattavasti pienempiä, erityisesti kateenkorva (jopa 51 % pienempi kuin tavallisella yksilöllä) ja perna. Samoin ihon kokonaispaino on pienempi ja luut ovat DM-yksilöillä jonkin verran pienemmät kuin tavallisilla yksilöillä. Samankaltaisia tuloksia saatiin myös Vissac'n tutkimuksessa (1968), missä verrattiin charolais-rotuisia DM-yksilöitä tavallisiin yksilöihin. DM-yksilöillä on myös kooltaan pienempi ruuansulatuskanava ja sen myötä heikompi syöntikapasiteetti (Fiems ym. 1997) sekä pienemmät munuaiset ja sitä kautta suurempi riski virtsakiville (Fiems 2012).

Eri mutaatiot aiheuttavat hieman erilaisia fenotyypejä (ilmiasuja). Suurin osa DM-vasikoista syntyy yliaikaisena ja syntymäpaino on suurempi kuin tavallisella yksilöllä, minkä johdosta poikimavaikkeudet ovat yleisiä. Kuitenkin, esimerkiksi limousin- ja charolais- roduilta löydetyllä mutaatiolla F94L ei ole vaikutusta syntymäpainoon, eikä tämä siksi lisää poikimavaikkeuksia (Esmailizadeh ym. 2008; NAV 2020).

Heterotsygooteilla yksilöillä mutaatiot aiheuttavat vähäisiä vaikutuksia, mutta esimerkiksi nt821-mutaation suhteen heterotsygooteilla yksilöillä on paremmat teurasominaisuudet kuin yksilöllä, jolla mutaatiota ei ole (Allais ym. 2013; NAV 2020).

DM-yksilöillä on havaittu olevan vähemmän kollageenia ja vähemmän rasvaa kudoksissaan, kuin tavallisilla yksilöillä. Samoin on havaittu lihan olevan normaalia yksilöä mureampaa. DM-yksilöllä on myös normaalia yksilöä enemmän tyyppin II B lihassäikeitä, ja normaalia yksilöä vähemmän tyyppin I lihassäikeitä (Bailey ym. 1982). DM altistaa myös artrogrypoosille eli nivelen jäykistymiselle. Nivelen jäykistyminen on yleistä carpus- eli etujalan rannenivelessä, ja hoitamattomana se voi johtaa ihokuolioon, septiseen niveltulehdukseen ja septikemiaan eli verenmyrkytykseen ja sitä kautta kuolemaan (Anderson ym. 2008).

Gustinin ym. (1987) tutkimuksessa tutkittiin DM-vasikoiden ja tavallisten vasikoiden hengitysteitä ja havaittiin, että DM-vasikoiden pienissä ilmatiehyissä on huomattavasti suurempi

vastus kuin tavallisten vasikoiden vastaavissa, ja tämä voi selittää DM-yksilöiden suurempaa alttiutta vakaville keuhko- ja keuhkoputkentulehduksille. DM-yksilöiden on todettu myös kärsivän herkemmin hypoksiasta eli hapenpuutteesta rasituksen aikana (Cambier ym. 2000). DM-yksilöillä on myös ongelmia niiden normaali pienemmän sydämen kanssa; sydämen suorituskky ja kapasiteetti ovat tavallista yksilöä heikommat, mikä johtaa merkittävästi heikentyneeseen hapen kuljetuskkyyn (Amory ym. 1993).

4.7 Glykokeenin kertymäsairaus (Glycogen storage disease)

Glykokeenin kertymäsairautta (Glycogen storage disease, GSD) esiintyy naudoilla yleensä kahta eri tyyppiä: GSD tyyppi II ja tyyppi V. Molemmat ovat autosomaalisesti ja resessiivisesti periytyviä tauteja (Citek ym. 2007).

Tyyppin II kertymäsairaudessa GAA:n (acidic α -glucosidase) aktiivisuus on laskenut GAA:ta koodaavassa geenissä olevan mutaation johdosta (OMIA 000419-9913). GAA on lysosomaalinen entsyymi, joka muuttaa glykokeenia glukoosiksi. GAA:n aktiivisuuden laskun seurauksena glykokeenia kertyy lysosomeihin (Dennis ym. 1999). Sairastuneilla yksilöillä on havaittavissa etenevää lihasten heikkoutta, motorisia ongelmia sekä kasvuongelmia (Zlotowski ym. 2006). Sairautta kutsutaan myös nimellä ”Pompe’n sairaus” (Citek ym. 2007). Odotettavissa oleva elinikä sairastuneelle on alle 12 kuukautta (Reichmann ym. 1993). Tyyppin II kertymäsairaus esiintyy brahman- ja shorthorn-roduilla (Zlotowski ym. 2006, Citek ym. 2007). Shorthorn-rodulla esiintyy letaalia mutaatiota (Dennis ym. 1999).

Tyyppin V kertymäsairaus (OMIA 001139-9913) tunnetaan myös nimellä myofosforylaasin vaje (Citek ym. 2007). Sen aiheuttaa mutaatio geenissä PYGM (phosphorylase, glycogen, muscle) kromosomissa nro 29. Glykokeenin fosforylaasi vastaa glukoosin vapauttamisesta glykokeenistä (Greenberg ym. 2006) ja tämän entsyymin vaje aiheuttaa sairauden oireet. Näihin oireisiin kuuluvat mm. myalgia (lihaskipu) ja sen myötä liikkumisvaikeus sekä virtsan muuttuminen ruskeaksi ja läpikuultavaksi liikkumisen jälkeen. Myös plasman kreatiinikinaasin määrä nousee.

(Soethout ym. 2002) Viimeisimpien tutkimusten mukaan sairautta esiintyy vain charolais-rodulla. (Citek ym. 2007).

4.8 Angus-rodun alfa-mannosidoosi

Vuonna 1957 Whittemin ja Walkerin tutkimuksessa havaittiin angus-rotuisilla naudoilla sairaus, josta he käyttivät nimitystä ”pseudolipidoosi”. Sairastuneiden oireita olivat mm. pään vapina, aggressiot, ataksia (lihasten haparointi ja yhteistoimintahäiriö ja sen seurauksena mm. vaikeutunut kävely) ja lopulta kuolema, yleensä ennen sukukypsyyssikää (Healy ym. 1983, Spangler ja Anderson 2011). Sairaus aiheutuu synnynnäisestä alfa-mannosidaasi -entsyymin puutteesta, joka johtaa mannoosia ja glukosamiinia sisältävien oligosakkaridien kertymisestä elimistöön, ja sairaus on saanutkin nimekseen alfa-mannosidoosi. Sairaus periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti, ja sen aiheuttaa missense-mutaatio geenissä MAN2B1 (mannosidase alpha class 2B member 1), kromosomissa nro 7. Mutaatio on todettu galloway-, angus-, brangus- ja red angus-roduilla. Homotsygooteilla yksilöillä entsyymin puute on täydellinen, heterotsygooteilla osittainen (Hocking ym. 1972, Jolly ym. 1973, OMIA 000625-99913).

4.9 Artrogrypoosi eli nivelen jäykistymä

4.9.1 ”Curly calf” -syndrooma

”Curly calf”(”kiemurainen” vasikka) -syndrooma on perinnöllinen sairaus, jota kutsutaan myös nimellä ”arthrogryposis multiplex congenita” (jatkossa AMC). Se periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti ja angus-rodulla sen aiheuttaa mutaatio AGRN (agrin)-geenissä, kromosomissa nro 16. Se havaittiin angus-rodulla ensimmäistä kertaa vuonna 2002 (OMIA 002135-9913). AMC tarkoittaa yleistynyttä nivelten jäykistymistä. Selkäranka on usein myös jäykistynyt, ja vasikoilla

esiintyykin sekä kyfoosia (köyry- tai kyttyräselkäisyys), skolioosia (kieroselkäisyys, selkärangan vinous sivulle päin) että lordoosia (notkoselkäisyys) (Agerholm ym. 2016). Sairaus aiheuttaa myös lihasten hypoplasiaa (vajaakehitystä) sekä harvemmin vesipään. Vasikat syntyvät yleensä kuolleina tai kuolevat pian syntymän jälkeen (Beever ja Marron 2011).

Vuonna 2015 havaittiin kolmella danish red -rotuisella vasikalla samantyyppinen AMC, jonka aiheuttajaksi paljastui lukukehysmutaatio geenissä CHRN1 (cholinergic receptor, nicotinic beta 1), kromosomissa nro 19 (Agerholm ym. 2016, OMIA 002022-9913). AMC esiintyy myös charolais- (Leipold ym. 1969) ja hereford- vasikoilla (Shupe ym. 1967, Leipold ym. 1974).

4.9.2 Letaali artrogrypoosi

Letaali artrogrypoosi on sairaus, joka periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti. Sen aiheuttaa mutaatio geenissä PIGH (phosphatidylinositol glycan anchor biosynthesis class H), kromosomissa nro 10. Mutaatio on löydetty belgian sininen -rodulta (Sartelet ym. 2015, OMIA 001953-9913).

Homotsygootit yksilöt syntyvät kuolleina ja niillä on jäykistyneet ja koukistuneet nivelet kaikissa jaloissa, vakava skolioosi, suurentunut kieli ja vajaaksi jäänyt hampaiden puhkeaminen. Myös suulaki- ja ylähuulihalkiota esiintyy, samoin napatyrää sekä sarveiskalvon samentumaa (Sartelet ym. 2015).

4.10 Contractural arachnodactyly

Contractural arachnodactyly (jatkossa CA) (OMIA 001511-9913) on perinnöllinen sairaus, jota esiintyy vastasyntyneillä angus-vasikoilla. Sairaus tunnetaan myös nimellä ”fawn calf syndrooma”. Sen aiheuttaa deleetiomutaatio ADAMTSL3-geenissä, naudan kromosomissa nro. 21. Se havaittiin ensimmäistä kertaa Australiassa vuonna 1998 (Tammen ym. 2011), mutta sitä on nykyisin havaittu monissa eri maissa. Anguksen lisäksi tällaista sairautta ei ole havaittu muilla

roduilla, mutta limousin-vasikoilla esiintyvällä Marfanin syndroomalla on jotakin yhteistä CA:n kanssa (Denholm 2010).

CA periytyy resessiivisesti (Denholm 2010). Sen oireita ovat selkärangan ja proksimaalisten (=lähempänä vartaloa olevien, raajan alkupäässä olevien) nivelien jäykkyys/supistuminen (contracture), distaalisten (=lähellä vartalon ääreisosia olevien, jalan loppupäässä olevien) nivelien löysyys ja hypermotiliteetti (yliliikkuvuus) sekä joskus polvinivelen osittainen sijoiltaanmeno, pitkien luiden pidentyminen ja ohentuminen (dolichostenomelia) sekä varpaiden pidentyminen (arachnodactyly) (Tammen ym. 2011). Vasikan jalat ovat usein valguksessa (=pihtipolvet; jalat vinossa siten, että polvet ovat lähellä toisiaan, varpaat kaukana toisistaan) (Denholm 2010).

Sairaus ei ole yleensä letaali, mutta sairastuneen yksilön lihakset jäävät usein heikoiksi, samoin distaaliset nivelet jäävät löysiksi ja yksilö saattaa sairastua degeneratiiviseen artriittiin (rappeuttavaan niveltulehdukseen), jonka seurauksena se karsitaan aikaisin pois (Tammen ym. 2011).

4.11 Marfanin syndrooma

Marfanin syndrooma (jatkossa myös lyhenteellä MFS) (OMIA 000628-9913) on perinnöllinen sairaus, joka periytyy autosomaalisesti ja dominantisti. Sen aiheuttaa missense-mutaatio (limousin-rotuiset) tai splicing- eli silmukointikohtamutaatio (japanin black - ja japanin wagyu - rotuiset) geenissä FBN1 (fibrillin 1 -geeni). Se muistuttaa läheisesti ihmisten Marfanin syndroomaa (Potter ym. 1993). Hiranon ym. (2011) tutkimuksessa 84,7 % japanin wagyu - populaatiosta havaittiin olevan taudin kantajia, ja 14,9 % homotsygootisti sairastuneita. Zepeda-Batistan ym. (2018) tutkimuksessa taas geenimutaation kantajia oli braunvieh-rotuisista vain 0,3 %.

MFS on hengenvaarallinen sairaus, joka kohdistuu moniin elimiin, mutta vakavimman taudinkuvan se aiheuttaa proksimaalisessa aortassa aiheuttaen sen etenevän dilataation

(laajentumisen) sekä aortan dissekaation (seinämän repeytymisen) (Potter ym. 1993). MFS-vasikat voivat kuitenkin elää pitkäänkin, yli vuoden ikäiseksi (Besser ym. 1990). FBN1- eli fibrillin 1 -geeni, johon mutaatio tässä sairaudessa kohdistuu, koodaakin nimenomaan elastisia säikeitä aortan seinämässä. Muita oireita ovat distaalisten nivelten hypermotiliteetti, dolichostenomelia sekä ectopia lentis (silmän linssi väärässä paikassa) (Potter ym. 1993).

4.12 Angus-rodun kehityksellinen duplikaatio (developmental duplications)

Kehityksellinen duplikaatio (developmental duplication, jatkossa DD) on perinnöllinen sairaus, joka periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti. Se aiheuttaa angus-rodulla mutaation geenissä NHLRC2 (NHL repeat containing 2 -geeni) (OMIA 002103-9913). Mutaatio aiheuttaa homotsygooteille yksilöille hermostoputken sulkeutumishäiriön ja johtaa mm. polymeliaan (monijalkaisuuteen, eli vasikalla on ylimääräisiä jalkoja) (Polkoff ym. 2016). Siitä on ensimmäinen maininta Denholmin ja Martinin (2011) julkaisussa, jolloin siitä käytettiin nimitystä ”polymelia” ja ”supernumerary limbs”. Myöhemmin Denholmin ja Martinin (2013) julkaisussa sille annettiin nimi ”developmental duplications”. Vuonna 2013 professori Jonathan Beever löysi sairautta aiheuttavan mutaation angus-rodulta kromosomista nro 26 (Denholm ja Martin 2013).

Suurimmassa osassa polymelia-tapauksista on kyse nk. notomeliasta, jossa yksi tai useampi ylimääräinen jalka (yleensä etujalka) on kasvanut selkäjänteestä (Denholm ja Martin 2011). Ylimääräinen jalka voi olla normaali tai siinä voi olla duplikaatioita (kahdentumisia), esimerkiksi polydaktylia (monivarpaisuus). Näissä tapauksissa on kasvanut riski synnytysvaikeudelle. Suuri osa DD-vasikoista kuolee jo sikiöaikana (Denholm ja Martin 2013).

Osa tapauksista on nk. aksiaalisia duplikaatioita, jotka näyttävät siltä kuin kyseessä olisi vartalostaan yhteenkasvaneet kaksoiset, joista toisella ei ole päätä. Jotkin näistä tapauksista voivat säilyä hengissä, mutta usein ne kuolevat jo sikiökaudella, ja synnytysvaikeudet ovat yleisiä. Joissakin tapauksissa esiintyy myös intraduraalisia (selkäydinkanavan kovakalvon sisäinen) teratoomia (alkiokautisista solukerroksista muodostunut kasvain). Ne muodostuvat

yleensä kypsästä rustosta, noduloista, ihosta, lihaksista ja rasvakudoksesta (Denholm ja Martin 2013).

4.13 Angus-rodun neuropaattinen vesipää (neuropathic hydrocephalus)

Neuropaattinen vesipää on sairaus, joka periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti (OMIA 000487-9913). Se on vasikalle letaali sairaus ja aiheuttaa vasikan luomisen (Spangler ja Anderson 2011, NAV 2020) Sen aiheuttava mutaatio on tunnistettu, mutta sitä ei ole vielä julkistettu. Sitä on havaittu angus-naudoilla sekä angus-risteytysnaudoilla. Sairaus aiheuttaa sikiöaikaisen kasvun hidastumisen ja vesipään (aivoselkäydinnestettä kertyy aivokammioihin ja pää paisuu suureksi). Tämä johtaa synnytysvaikeuksiin, ja yleensä vasikan päästä pitää tyhjentää nestettä, jotta vasikka mahtuu syntyään synnytyskanavaa pitkin (Agerholm ym. 2015, American Angus Association 2015).

4.14 Ihosairaudet

4.14.1 Synnynnäinen anemia, alopesia ja dyskeratoosi (CDA)

Synnynnäinen, dyserythropoieettinen anemia (congenital dyserythropoietic anaemia, jatkossa CDA) yhdessä dyskeratoosin (häiriö ihon sarveistumisessa), hyperkeratoosin (ihon liiallinen sarveistuminen) ja progressiivisen (etenevän) alopesian (karvattomuus) kanssa on sairaus, jonka Steffen ym. (1991) havaitsivat ensimmäistä kertaa vuonna 1991 nupoilla hereford-vasikoilla USA:ssa ja Kanadassa. CDA:ssa hematopoieesi (verisolujen muodostuminen) on häiriintynyt ja punasolujen esiasteissa on morfologisia muutoksia (muutoksia muodossa). Tämä johtaa sekundaariseen (toissijaiseen) raudan ylikuormitustilaan. Myöhemmin Steffen ym. (1993) löysivät näyttöä siihen, että sairaus periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti.

Vuonna 2012 Australiassa havaittiin kahdella nupolla hereford-vasikalla samantyyppisiä oireita, kuin Steffenin ym. (1991) tutkimissa vasikoissa (vakava anemia, karhea karva ja kasvojen ”likaisuus” yhdistettynä kasvojen alueen hyperkeratoosiin ja dyskeratoosiin). Toisin kuin Steffenin ym. (1991) tutkimissa vasikoissa, Australian tapauksissa ei havaittu yleistynyttä turkin alopesiaa ja dyskeratoosia. Kuitenkin, sairaus voitiin todeta CDA:ksi verenkierrossa olevien muutosten samankaltaisuuksien vuoksi: vasikoilla havaittiin mm. punasolujen esiasteiden morfologisia muutoksia, lisääntynyt määrä punasolujen esiasteita ääreisverenkierrossa sekä punasolujen esiasteiden epänormaali koko ja määrä luuytimessä (erytroidi dysplasia) (Kessell ym. 2012).

Vasikat eivät yleensä kuole sairauteen syntymän jälkeen, mutta ennen vuoden ikää ne usein poistetaan tai ne kuolevat, koska niiden syönti- ja selviytymiskyky on merkittävästi heikentynyt (Kessell ym. 2012).

4.14.2 Protoporfyria

Nautojen protoporfyria (OMIA 000836-9913) on perinnöllinen sairaus, jossa ferrokelaasi-entsyymiä on liian vähän. Ferrokelaasi on entsyymi, joka toimii osana hemin biosynteesiä. Koska ferrokelaasi katalysoi raudan liittymistä protoporfyriini IX:ään, ferrokelaasin puute lisää protoporfyriinin määrää veressä ja ulosteessa. (Bloomer ym. 1982, Cieřłoch ym. 2017) Protoporfyriinin fotoaktiivisista yhdisteistä johtuen sairastuneilla esiintyy fotosensitiivisyyttä, jonka seurauksena erityisesti sieraimiin ja korvalehtiin tulee haavaumia ja alopesiaa. (Jenkins ym. 1998, Armstrong ym. 2002) Sairaus ei ole vasikalle letaali (Spangler ja Anderson 2011).

Ihmisillä esiintyvä protoporfyria periytyy autosomaalisesti ja dominantisti, kun taas naudoilla se periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti (Bloomer ym. 1982). Protoporfyrian aiheuttaa mutaatio geenissä FECH (ferrochelataase), kromosomissa nro 24 (Jenkins ym. 1998, OMIA000836-9913). Sairautta esiintyy limousin- (McAloon ym. 2015), blonde d’Aquitaine - (Schelcher ym. 1991) ja charolais-roduilla (O’Rourke ym. 2006).

4.14.3 Hereford-rodun perinnöllinen hypotrikoosi

Hypotrikoosia (vähäkarvaisuutta) esiintyy perinnöllisenä hereford-roduilla (sekä nupoilla että sarvellisilla) (OMIA 002114-9913), ja sen aiheuttaa deleetiomutaatio geenissä KRT71 (keratin 71, type II), kromosomissa nro. 5. Sairauden on ajateltu periytyvän autosomaalisesti ja dominantisti. Hypotrikoosia sairastavilla iho on ohut ja taipuisa, ja vuota niukkaa monessa osassa kehoa. Karva on heikkoa ja se hajoaa helposti. (Jayasekara ym. 1979, Bracho ym. 1984, Mauldin ja Peters-Kennedy 2016)

Hypotrikoosi voi olla haitallista eläimen terveydelle, koska vähäkarvaisilla eläimillä iho palaa helposti auringossa (Jayasekara ym. 1979). Sairaus ei kuitenkaan ole vasikalle letaali (Spangler ja Anderson 2011). Ohut karvapeite ei myöskään anna riittävää suojaa kylmyydeltä ja se myös altistaa ihon bakteeri- ja sieni-infektioille (Bracho ym. 1984).

4.14.4. ”Rat-tail” -syndrooma

”Rat-tail” - eli ”rotanhäntä” -syndrooma (jatkossa RTS) on perinnöllinen sairaus (OMIA 001544-9913), joka periytyy autosomaalisesti ja dominantisti. Sairastuneen eläimen valkoinen karva on normaalia, mutta turkin värillisissä osissa karva on lyhyttä, harvaa ja kiharaista. Hännänpäässä ei useinkaan ole karvaa ollenkaan, minkä johdosta häntä muistuttaa rotan häntää. Siksi sairautta kutsutaankin ”rotanhäntä”-syndroomaksi (Mauldin ja Peters-Kennedy 2016). Sairastuneiden yksilöiden lämmönsäätelyjärjestelmä on myös häiriintynyt, mikä vaikuttaa heikentävästi niiden terveyteen ja kasvumahdollisuuksiin (Knaust ym. 2016).

Sairautta esiintyy erilaisilla risteytysroduilla (Mauldin ja Peters-Kennedy 2016). Schalles ja Cundiff (1999) raportoivat RTS-vasikoista, joiden isät olivat simmental-rotuisia ja äidit eriasteisesti angus-rotuisia. RTS-vasikoilla oli dominantti geeni mustalle värille, mutta niiden väritys oli ”laimentunut” mustan sijasta harmaaksi tai hiilen väriseksi. Tästä ”laimentumisesta”

sekä sairauden aiheuttamasta hypotrikoosista tulee sairauden toinen nimitys ”hypotrichosis with coat-colour dilution”, joka suoraan suomennettuna tarkoittaa ”vähäkarvaisuutta ja turkin värin laimentumista”.

Naudan turkin väritystä määrittää MC1R- (melanocortin receptor 1) geeni, joka säätelee eumelaniinin (musta pigmentti) ja feomelaniinin (punainen pigmentti) määrää. Joillakin roduilla on mutaatio, joka aiheuttaa värityksen laimenemisen eli ”diluution” (dilution). Tällaisia rotuja ovat mm. dexter, galloway, charolais, ylämaankarja sekä simmental. Tämän diluution seurauksena syntyy useita erilaisia värityksiä, mm. valkoinen, kermanvärinen, harmaanruskea, kultainen, keltainen, vaaleanpunainen, harmaa tai ruskea. Diluutioiden taustalla on useita eri geenimutaatioita. Charolais-rodulla diluutio on niin voimakasta, että turkin väritys on kokonaan valkoinen (Gutiérrez-Gil ym. 2007).

Hecht (2006) toi esille PMel17- (premelanosome protein 17) geenimutaation mahdollisena RTS:n aiheuttajana kokeellisessa simmental-risteytyspopulaatiossa. Jolly ym. (2008) havaitsi saman geenimutaation hereford-friisiläinen -risteytysvasikoilla, joilla oli todettu RTS. Kuitenkin, Knaustin ym. (2016) tutkimuksessa kävi ilmi, ettei PMel17-geenimutaatio yksistään riitä aiheuttamaan sairautta, vaan sairauden ilmeneminen vaatii kolmen eri lokuksen epistaattista interaktiota. Nämä lokukset ovat ”dilution” (jossa on PMel-geeni), ”extension” (jossa on MC1R-geeni) sekä ”RTS”. Epistaasi (engl. epistasis) tarkoittaa mutaatioiden välistä interaktiota eli vuorovaikutusta, minkä johdosta mutaation vaikutus on riippuvainen muista mutaatioista (Gros ym. 2009).

4.15 Idiopaattinen epilepsia

Idiopaattinen (tuntemattomasta syystä johtuva) epilepsia on hereford-rodulla esiintyvä perinnöllinen sairaus, joka periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti (OMIA 000344-9913). Strain ym. (1987) diagnosoivat 8-vuotiaalla, hereford-rotuisella lehmällä epilepsian, jolle ei löytynyt mitään metabolista (aineenvaihdunnallista), toksikologista (myrkytysperäistä), traumaattista tai geneettistä aiheuttajaa.

Vuodesta 2003 alkaen idiopaattista epilepsiaa on raportoitu lukuisilta hereford-rotuisilta naudoilta. Kohtaukset voivat alkaa jo syntymän aikoihin tai vasta usean kuukauden iässä ja ne voivat kestää muutaman minuutista yli tuntiin. Kohtauksia stimuloivat erilaiset ympäristöärsykkeet, kuten lämpö, kylmä tai vieroitus. Kun kohtaus ei ole päällä, vasikka näyttää täysin normaalilta. Hoitoa sairauteen ei ole (Kaiser 2009).

4.16 Aksonopatia

Aksonopatia (axonopathy, tunnetaan myös nimellä congenital neurogeneration) on autosomaalisesti ja resessiivisesti periytyvä sairaus, jonka aiheuttaa splicing-mutaatio geenissä MFN2 (mitofusin 2), kromosomissa nro 16. (OMIA 001106-9913) Aksonopatia terminä tarkoittaa sairautta, jossa aksonien eli hermojen viejähaarakkeiden toiminta on häiriintynyt erityisesti selkäytimen alueella (Drögemüller ym. 2011).

Mm. brown swiss -rotuisilla vasikoilla on havaittu aksonopatiaa, jolle tyypillistä on ollut selän lihasten atrofia sekä 3-4 viikon ikäisenä ilmaantuva takajalkojen pareesi (halvaantuminen), joka etenee lopulta siihen, ettei vasikka pysty seisomaan. Histologisesti (kudosten tasolla) esiintyy aksonien degeneraatiota eli rappeutumista (Kwiecien ym. 1995). Brown swiss -rodulla esiintyy myös progressiivista degeneratiivista (rappeuttavaa) myeloenkefalopatiaa (selkäytimen ja aivojen alueen häiriö), joka tunnetaan myös nimellä "weaver syndrome". Siinä oireina on takapään halvaantuminen sekä ataksia. Ensimmäiset oireet ilmaantuvat 5-8 kuukauden iässä (Stuart ym. 1985, Baird ym. 1988). Suurin osa sairastuneista joudutaan lopettamaan 8-10 kuukauden iässä (Drögemüller ym. 2011).

Syring ym. (2010) raportoivat 2,5 kuukauden ikäisestä tyrolean grey -rotuisesta vasikasta Itä-Sveitsissä, jolla oli havaittu lantion alueen heikkoutta. Kliinisessä tutkimuksessa havaittiin myös lievää reisilihasten atrofiaa, hermostunutta käyttäytymistä sekä joitakin neurologisia puutteita (mm. uhkausvasteen puuttuminen, selkäydinrefleksien heikentyminen takapäässä).

Histologisessa tutkimuksessa havaittiin bilateraalisesti symmetrinen (kattaen sekä kehon oikean,

että vasemman puoliskon) sentraalinen (aivo-selkäydin -alueen) ja perifeerinen (ääreishermoston alueen) aksonopatia.

Drögemüller ym. (2011) löysivät tyrolean grey -rodun perinnölliselle aksonopatialle todennäköisen aiheuttajan, splicing-mutaation geenistä MFN2 (mitofusin 2), kromosomissa nro 16.

4.17 Anhidrotic ectodermal dysplasia

Anhidrotic ectodermal dysplasia (jatkossa AED) on perinnöllinen sairaus, jonka aiheuttaa insertiomutaatio geenissä EDAR (ectodysplasin A receptor), kromosomissa nro 11 (OMIA 002128-9913). AED:ta sairastavien, homotsygoottien yksilöiden oireisiin kuuluu hypotrikoosi, hypo- tai anhidrosis (vähentynyt hikoilukyky) sekä hypodontia (perinnöllinen hampaiden puuttuminen). Mutaation uskotaan olevan peräisin Invincible-nimisestä, ranskalaisesta charolais-sonnista (CHAFRAM001893105503) ja sitä esiintyykin charolais-rotuisilla vasikoilla (Bourneuf ym. 2017). Sairauden oireisiin kuuluu myös vasikan heikentynyt imukyky, lisääntynyt makaaminen ja vaikeutunut hengitys (Ogino ym. 2011).

4.18 Perinnöllinen ataksia

Charolais-rodulla esiintyvä ataksia ilmaantuu ensin takajalkojen heikkoutena kehittyen siitä takajalkojen ataksiaan ja joissain tapauksissa täydelliseen halvaantumiseen (Duchesne & Eggen 2004). Usein sairastuneet joudutaan lopettamaan muutaman kuukauden iässä (Duchesne ym. 2018). Sairaus periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti ja aiheutuu missense-mutaatiosta geenissä KIF1C (kinesin family member 1C), kromosomissa nro 19. Heterotsygoottien yksilöiden kasvu ja lihaksisto on runsaampaa kuin muilla, mikä on voinut aiheuttaa mutaation voimakkaan yleistymisen charolais-rodulla (Bischofberger ym. 2020, OMIA 000527-9913).

4.19 Lovikorva

Lovikorvaisuus on perinnöllinen sairaus, joka periytyy autosomaalisesti ja dominoivasti ja sen aiheuttaa insertiomutaatio geenissä HMX1 (H6 family homeobox 1), kromosomissa nro 6. Kyseinen mutaatio on löydetty vain ylämaankarjalta (Koch ym. 2013, OMIA 000317-9913). Sairaus havaittiin ensimmäistä kertaa vuonna 1915 ayrshire-rodulta (Yamane 1915). Vastaavanlaisia korvan kehityshäiriöitä on löydetty myös jersey- (Lush 1922) ja dexter- rodulta (Homepage Belle Fourche Farm 2012).

Lovikorvaisilla naudoilla molemmat korvat ovat muuttuneet vaihtelevalla tasolla. Lievissä tapauksissa korvan päissä on vain pieniä lovia ja korvarusto näyttää normaalilta tai on vain lievästi epämuodostunut. Vakavimmissa on nähtävissä isot lovet ja hyvin pienet, typistyneet korvat. Korvaruston yläreuna on lisäksi ulkoneva ja kiertynyt. Mitään kuulo-ongelmia sairastuneilla naudoilla ei ole havaittu (Scheider ym. 1994, Koch ym. 2013).

4.20 Lihasten dystonia

Perinnöllinen lihasten dystonia (congenital muscular dystonia, jatkossa CMD) on sairaus, joka jaetaan vielä CMD1- ja CMD2- alaluokkiin (Charlier ym. 2008). Dystonia tarkoittaa tilaa, jossa lihakset tekevät tahdosta riippumattomia nykimisliikkeitä ja aiheuttavat epätavallisia asentoja (Raïke ym. 2005). CMD periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti. CMD1:n aiheuttaa missense-mutaatio geenissä ATP2A1 (ATPase, Ca⁺⁺ transporting, cardiac muscle, fast twitch 1), kromosomissa nro 25 (OMIA 001450-9913), CMD2:n puolestaan aiheuttaa missense-mutaatio geenissä LOC528050 (sodium- and chloride-dependent glycine transporter 2, OMIA 001451-9913), kromosomissa nro 29. (Charlier ym. 2008)

Molemmissa muodoissa CMD1 ja CMD2 vasikat kärsivät toistuvista lihaskiristymistä (contractions). CMD1-vasikoilla nieleminen on vaikeutunutta, vasikka väsyä helposti rasituksessa ja on kykenemätön koukistamaan jalkojaan oikein, minkä seurauksena vasikka kaatuilee

helposti. CMD1- vasikat kuolevat usein muutaman viikon sisällä syntymästä hengitystie-elimistön pettäessä. CMD2-vasikat taas kärsivät vakavista myoklonuksesta (lihasten nykiminen, engl. myoclonus) ja krampeista, kun niitä äänellä tai kosketuksella stimuloidaan. CMD2:ssa vasikat kuolevat yleensä muutaman tunnin kuluessa syntymästä. CMD2 muistuttaa herefordin perinnöllistä myoklonusta (Charlier ym. 2008).

4.21 Myoklonus eli lihasten nykiminen

Perinnöllinen myoklonus on sairaus, joka periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti. Sen aiheuttaa nonsense-mutaatio geenissä GLRA1 (glycine receptor alpha 1), kromosomissa nro 7, ja se on löydetty nupoilta hereford -vasikoilta. Sairaus on vasikalle letaali. Sairaus tunnettiin aiemmin myös nimellä ”neuraxial edema” tai ”neuraxial oedema” (Healy ym. 1985, Pierce ym. 2001, OMIA 000689-9913).

Sairailla vasikoilla esiintyy lihasten nykimistä sekä spontaanisti, että reaktiona tunto-, kuulo- ja näköärsykkeisiin (Pierce ym. 2001). Kun vasikan ihoon koskee terävästi, voi se saada aikaan useamman sekunnin mittaisen spasmi- eli kouristuskohtauksen, jonka aikana hengitys salpautuu. Vasikat eivät kykene seisomaan tai kävelemään (Blood ja Gay 1971).

4.22 Maple syrup urine disease

Maple syrup urine disease on sairaus, joka periytyy autosomaalisesti ja resessiivisesti. Sen aiheuttaa mutaatio geenissä BCKDHA (branched chain keto acid dehydrogenase E1, alpha polypeptide), kromosomissa nro 18 (OMIA 000627-9913, Zhang ym. 1990). Sitä esiintyy nupolla hereford-rotuisilla (Harper ym. 1986) ja nupoilla shorthorn-rotuisilla vasikoilla (Dennis ja Healy 1999).

Sairastuneilla vasikoilla puhkeaa vakavia neurologisia oireita ensimmäisen elinviikkonsa aikana. Sairastuneiden virtsassa on sairaudelle ominainen vaahterasiirappimainen haju, josta tuleekin sairauden nimessä oleva ”maple syrup”, joka tarkoittaa vaahterasiirappia. Virtsan muuttumisen lisäksi BCAA:n (haaroittuneet aminohapot, branched chain amino acids) määrä on erittäin korkea sairastuneen plasmassa (Harper ym. 1990).

Neurologisiin oireisiin kuuluvat ”tylsyys” (dullness), masentuneisuus, väsyneisyys ja ajoittainen jaloilla ”melominen” kylkiasennossa maaten. Lisäksi esiintyy hypertoniaa (kohonnut lihasjännitys) ja hypotoniaa (alentunut lihasjännitys), opistotonusta (kouristus, jossa selkä taipuu kaarelle) ja yleensä kooma ja kuolema 2-3 vrk iässä. Joillakin yksilöillä esiintyy hyperestesiaa (lisääntynyt aistiherkkyys), lihaskouristuksia, sokeutta ja voimakkaasti kohonnut ruumiinlämpö (Harper ym. 1990).

5 Aineisto ja menetelmät

Tutkimuksen tavoitteena oli tutkia, onko aineiston vasikkapoistoissa havaittavia eroja rotujen tai eri sonnien välillä ja voisivatko nämä viitata perinnöllisiin sairauksiin.

Aineistona käytettiin Faba Osk:n lahjoittamaa materiaalia Suomessa vuosina 2007-2017 syntyneistä vasikoista, joiden isä oli liharotuinen ja jotka oli merkitty lihantuotantoon (käyttökoodi 3). Tiedoista käy ilmi vasikan syntymä- ja kuolinpäivä sekä tiedot vasikan isästä ja emästä. Tiedoista ei käy ilmi, kuoliko vasikka itsekseen, lopetettiin se vai teurastettiin se. Aineisto analysoitiin IBM SPSS Statistics -ohjelmalla (versio 25).

Alkuperäiseen aineistoon on koottu yhteensä 623 689 vasikan tiedot. Vastaavasti näiden vasikoiden isiä on yhteensä 14 763, yhtätoista eri rotua. Ensimmäisessä karsinnassa aineistosta karsittiin pois pienet liha- ja maitorodut, jolloin jäljelle jäi kuusi liharotua (aberdeen angus, blonde d'Aquitaine, charolais, hereford, limousin ja simmental) sekä kaksi maitorotua (ayrshire ja holstein). Tämä karsinta poisti aineistosta myös vasikat, joiden isä tai emä ei ole tiedossa.

Lisäksi alle viikon ikäiset vasikat karsittiin aineistosta, koska näiden kohdalla raportointimenetelmä on erilainen. Tämän seurauksena osa näistä nuorista vasikoista puuttuu tästä aineistosta, eikä niiden analysoiminen ole järkevää. Lopuksi ryhmiteltiin vasikat kahteen ryhmään emän rodun perusteella: ryhmään A menivät vasikat, joilla on liharotuinen emä, ryhmään B taas vasikat, joilla on maitorotuinen emä. Ryhmän A vasikat ovat siis syntyneet emolehmmätiloilla ja ryhmän B vasikat taas lypsykarjatiljoilla.

Jotta sonnikohtaisia poistoprosentteja voitaisiin luotettavasti vertailla, toisessa karsinnassa karsittiin pois sonnit, joilla on jälkeläisiä alle 200 kpl. 195 vasikan sonnien jälkeläispoistoja tai jälkeläiskuoilleisuutta voidaan luotettavasti arvioida aina 15:en prosenttiin asti (Samplesize-laskuri), ja suurimmalla osalla sonneista jälkeläispoistoprosentti on alle 15 %. Siksi 200 vasikkaa on tässä turvallinen raja.

Aineistoon jääneiden vasikoiden määrät on esitetty eri rotujen välillä sekä isän että emän rodun mukaan. 8-180 vrk iässä kuolleiden vasikoiden keskimääräistä elinikää vertailtiin eri rotujen välisinä keskiarvoina. Myös elinikien moodia ja keskihajontaa vertailtiin rotujen välillä.

Rotukohtaiset keskimääräiset poistoprosentit esitettiin pylväsdiagrammina 8-180 vrk ikäisistä vasikoista sekä erikseen 8-14, 15-90 sekä 91-180 vrk ikäisistä vasikoista. Mukaan pylväsdiagrammiin otettiin myös alle 200 vasikan sonnit. Ikäryhmät muodostettiin siten, että 15-90 vrk ikäisten ryhmään ei sisällytetty alle 15 vrk iässä kuolleita, eikä 91-180 vrk ikäisiin sisällytetty alle 91 vrk iässä kuolleita vasikoita.

Rotukohtaisia, keskimääräisiä poistoprosentteja verrattiin isärotujen välillä molemmissa ryhmissä A ja B. Mukaan otettiin vain sonnit, joilla on yli 200 jälkeläistä. Poistoprosentit laskettiin erikseen 8-14, 15-90 ja 91-180 vrk ikäisistä vasikoista. Ikäryhmiin jaottelu tehtiin siten, että 15-90 vrk ikäisten ryhmään ei otettu mukaan alle 15 vrk iässä kuolleita, eikä 91-180 vrk ikäisten ryhmään otettu alle 91 vrk iässä kuolleita. Ikäryhmistä laskettiin keskimääräisten poistoprosenttien lisäksi niiden keskihajonta sekä minimi- ja maksimiarvot.

Yli 200 vasikan sonnit sijoitettiin histogrammiin, jossa x-akselilla oli poistoprosentti 8-180 vrk ikäisistä vasikoista, y-akselilla sonnien lukumäärä kyseisen poistoprosentin kohdalla.

Histogrammeja tehtiin kaksi, toisessa histogrammissa oli ryhmän A, toisessa ryhmän B sonnit.

Yli 200 vasikan sonnien välisiä poistoprosentteja 8-180 vrk ikäisistä vasikoista verrattiin myös sonnien välillä siten, että kummastakin ryhmästä listattiin kymmenen suurimman ja kymmenen pienimmän poistoprosentin omaavaa sonnia. Jokaiselle sonnille annettiin tunnistenumero, ja jokaisen sonnin kohdalle merkittiin myös niiden jälkeläismäärä omassa ryhmässään.

6 Tulokset

6.1 Aineiston kuvailu

Pienten liha- ja maitorotujen sekä alle viikon ikäisenä kuolleiden vasikoiden karsimisen jälkeen aineistoon jäi yhteensä 603 307 vasikkaa, joista 60,6 %:lla oli liharotuinen, 39,4 %:lla maitorotuinen emä. Vasikat jakautuivat taulukon 6.1.1 (jakautuminen emän rodun mukaan) ja taulukon 6.1.2 (jakautuminen isän rodun mukaan) mukaisesti. Kun karsittiin pois kummastakin ryhmästä A (liharotuinen emä) ja B (maitorotuinen emä) sonnit, joilla on alle 200 vasikkaa, aineistoon jäi yhteensä 237 835 vasikkaa, joista 5,9 %:lla oli liharotuinen ja 94,1 %:lla maitorotuinen emä. Tämä kertoo siitä, että yli 200 vasikoiden sonnien, jotka ovat pääosin keinosiemennyssonneja, jälkeläisillä on pääosin maitorotuinen emä, eli ne kuuluvat ryhmään B.

Yleisin emärotu koko aineistossa oli ylivoimaisesti ayrshire. Liharoduista yleisin emärotu oli hereford. Kun karsittiin pois alle 200 vasikan sonnit, yleisin emärotu oli edelleen ayrshire, mutta liharoduista yleisimmäksi emäroduksi nousi limousin, herefordin jäädessä toiseksi.

Merkittävää vasikkamäärien osalta oli se, että alle 200 vasikan sonnien karsimisen jälkeen sellaisten vasikoiden, joiden emä oli maitorotuinen, määrä ei juuri tippunut, mutta liharotuisten emien kohdalla määrät putosivat reilusti. Siinä missä ayrshiren kohdalla vasikoiden määrä tippui 5,1 % ja holsteinin kohdalla 7,2 %, jokaisen liharodun kohdalla vasikkamäärä tippui 94,9-97,4 %.

Tämän perusteella voidaan sanoa, että liharotuisten emien vasikoilla on suurimmaksi osaksi sellaiset isät, joilla on vähän (alle 200) jälkeläisiä. Näissä alle 200 vasikan sonnien joukossa on paljon astutussonneja.

Taulukko 6.1.1 Vasikoiden jakautuminen aineistossa emän rodun mukaan.

		Koko aineisto	Sonnit, joilla ≥ 200 vasikkaa
Maitorodut (ryhmä A)			
	Ayrshire	157 649	149 641
	Holstein	79 908	74 192
Liharodut (ryhmä B)			
	Aberdeen Angus	72 680	2 988
	Blonde d'Aquitaine	9 111	237
	Charolais	70 808	3 304
	Hereford	93 876	2 472
	Limousin	73 410	3 726
	Simmental	45 865	1 275
Yhteensä		603 307	237 835

Isärotujen välillä on eroja siinä, miten niiden vasikat jakautuvat ryhmän A ja B välille (taulukko 6.1.2). Charolais-, hereford- ja simmental-roduilla selkeä enemmistö koko aineiston vasikoista kuuluu ryhmään A, kun taas blonde d'Aquitaine -rodun kohdalla selkeä enemmistö on ryhmässä B. Aberdeen angus - ja limousin- rotujen kohdalla jakautuminen on hieman tasaisempaa. Kun alle 200 vasikan sonnit karsittiin pois, kaikillaroduilla enemmistö oli ryhmässä B.

Taulukko 6.1.2 Vasikoiden jakautuminen aineistossa isän rodun mukaan.

	Koko aineisto		Sonnit, joilla ≥ 200 vasikkaa	
	Ryhmä A	Ryhmä B	Ryhmä A	Ryhmä B
Aberdeen Angus	73 453	45 646	2 107	42 017
Blonde d'Aquitaine	8 543	75 411	713	74 209
Charolais	72 144	17 627	4 242	16 347
Hereford	85 675	9 634	2 141	6 964
Limousin	76 563	71 305	3 343	68 159
Simmental	49 372	17 934	1 456	16 137
Yhteensä	365 750	237 557	14 002	223 833

Taulukossa 6.1.3 on esitetty vasikoiden sukupuolijakauma alkuperäisessä ja karsituissa aineistoissa. Jokaisessa populaatiossa sonnivasikoita on enemmän kuin lehmävasikoita, mutta ryhmässä B erot ovat selkeästi pienemmät kuin ryhmässä A ja koko aineistossa. Suurin ero on ryhmässä A, kun alle 200 vasikan sonneja ei ole karsittu pois (lehmävasikoita 31,8 %, sonnivasikoita 68,2 %), pienin ero on ryhmässä B, kun alle 200 vasikan sonnit on karsittu pois (lehmävasikoita 46,7 %, sonnivasikoita 53,3 %).

Taulukko 6.1.3 Vasikoiden sukupuolijakauma aineistoissa.

	Naaras (kpl)	Naaras (%)	Uros (%)	Uros (kpl)
Alkuperäinen aineisto	229 528	36,8	63,2	394 160
Ensimmäinen karsinta*	225 792	37,4	62,6	377 515
Ryhmä A	116 249	31,8	68,2	249 501
Ryhmä A, yli 200 vasikan sonnit	5 377	38,4	61,6	8 625
Ryhmä B	109 543	46,1	53,9	128 014
Ryhmä B, yli 200 vasikan sonnit	104 450	46,7	53,3	119 383

*=pienet rodut ja alle viikon ikäisenä kuolleet vasikat karsittu

6.2 Vasikoiden elinikä ja poistoprosentit rotukohtaisesti

Taulukoissa 6.2.1 (ryhmä A) ja 6.2.2 (ryhmä B) on esitetty 8-180 vrk iässä poistoon menneiden vasikoiden keskimääräinen elinikä, eliniän mediaani sekä keskihajonta. Luvut on jaoteltu isän rodun mukaan kummassakin ryhmässä (A ja B). Ryhmässä A korkein elinikä on simmental-rodulla, matalin limousin-rodulla, kun taas ryhmässä B korkein elinikä on limousin-rodulla, matalin charolais-rodulla.

Taulukko 6.2.1 8-180 vrk iässä poistoon menneiden vasikoiden keskimääräinen elinikä, eliniän mediaani sekä keskihajonta ryhmässä A isän rodun mukaan.

Isän rotu	Keskimääräinen elinikä (vrk)	Eliniän mediaani (vrk)	Eliniän keskihajonta	Vasikoiden lukumäärä (n)
Aberdeen Angus	59,4	41	51,0	1 714
Blonde d'Aquitaine	60,5	37	53,7	243
Charolais	61,8	46	50,1	2 201
Hereford	63,2	44	52,0	2 041
Limousin	58,9	43	49,3	2 387
Simmental	63,5	45	52,4	1 321

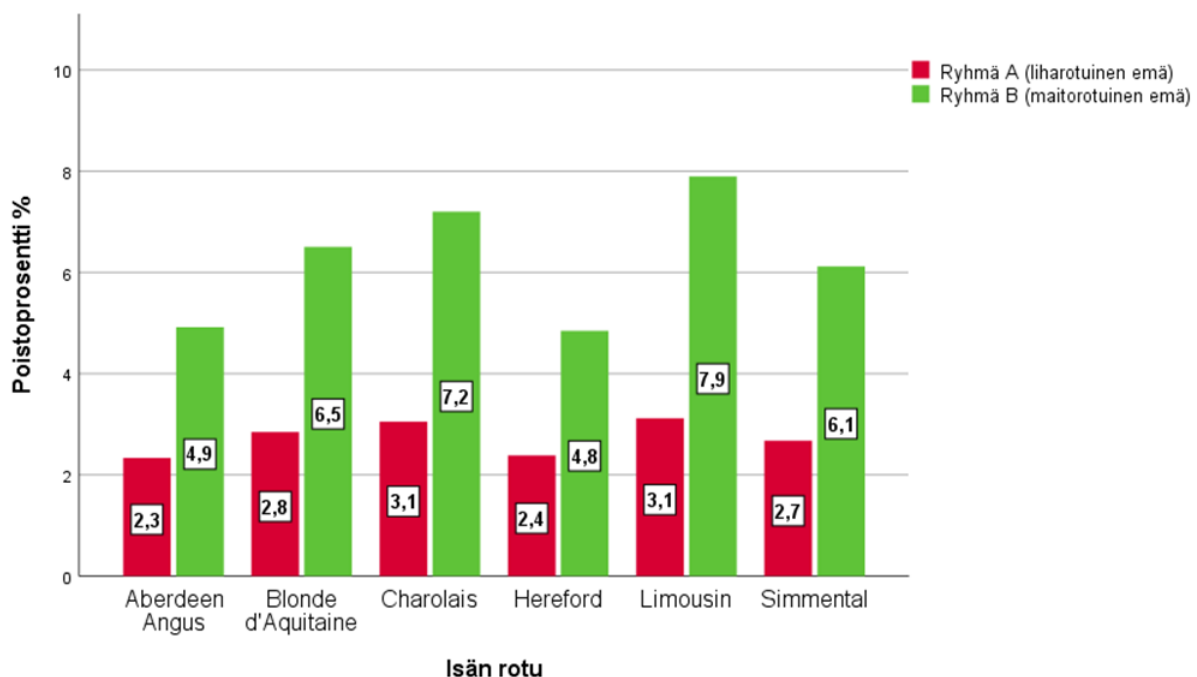
Taulukko 6.2.2 8-180 vrk iässä poistoon menneiden vasikoiden keskimääräinen elinikä, eliniän mediaani sekä keskihajonta ryhmässä B isän rodun mukaan.

Isän rotu	Keskimääräinen elinikä (vrk)	Eliniän mediaani (vrk)	Eliniän keskihajonta	Vasikoiden lukumäärä (n)
Aberdeen Angus	73,6	60	50,6	2 244
Blonde d'Aquitaine	69,5	57	48,8	4 906
Charolais	67,9	55	47,8	1 269
Hereford	76,1	67	50,3	467
Limousin	77,2	68	49,3	5 630
Simmental	70,9	58	49,2	1 097

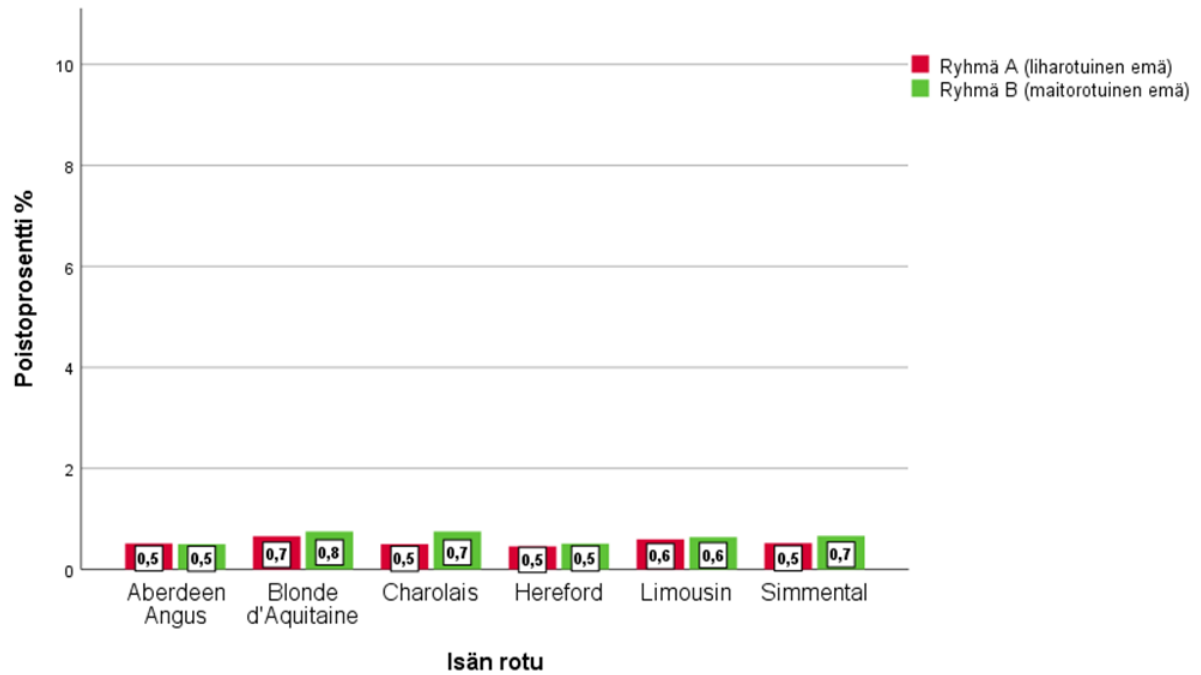
Kuvassa 6.2.1 on esitetty 8-180 vrk ikäisten vasikoiden keskimääräiset poistoprosentit, jotka on jaoteltu isän rodun mukaan kummassakin ryhmässä A ja B. Ryhmän B kaikilla roduilla

poistoprosentit olivat suuremmat kuin ryhmän A roduilla. Korkein poistoprosentti ryhmässä A oli charolais- ja limousin- roduilla, ryhmässä B limousin-rodulla. Matalin poistoprosentti ryhmässä A oli aberdeen angus -rodulla ja ryhmässä B hereford-rodulla.

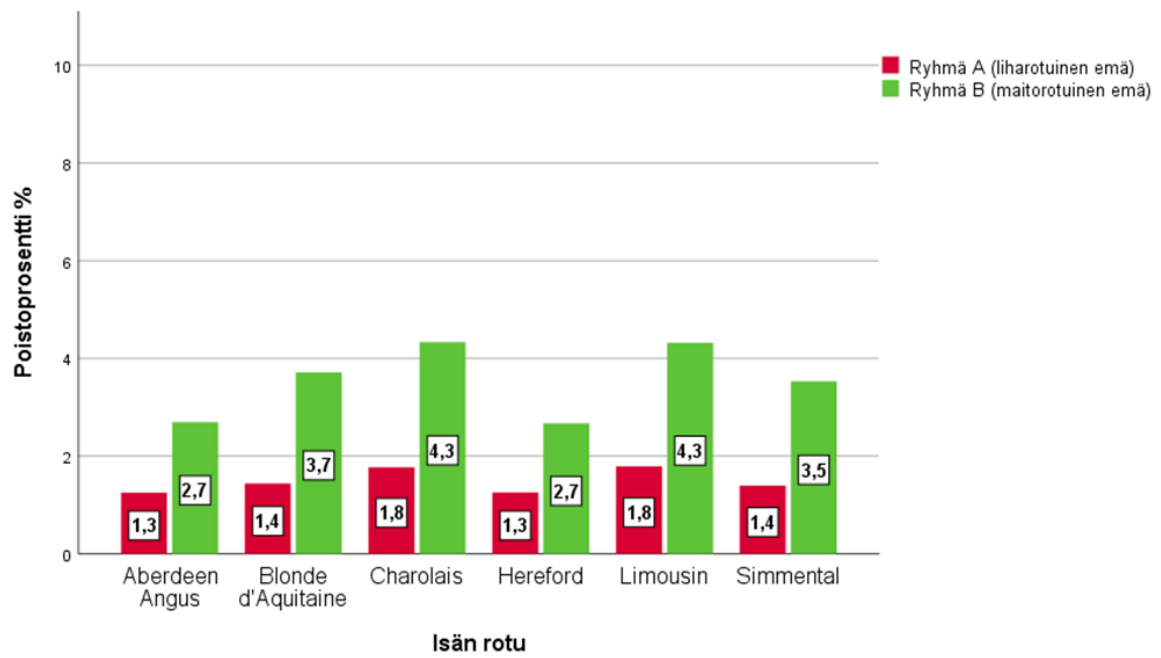
Kuvissa 6.2.2, 6.2.3 ja 6.2.4 taas näkyy rotukohtaiset poistoprosentit ikäryhmissä 8-14 vrk, 15-90 vrk ja 91-180 vrk. 15-90 vrk ikäisiin ei ole otettu mukaan vasikoita, jotka ovat menneet poistoon ennen 15 vrk ikää, eikä 90-180 vrk ikäisiin ole otettu vasikoita, jotka ovat menneet poistoon ennen 90 vrk ikää. Ikäryhmissä 15-90 vrk ja 91-180 vrk pylväät ovat samansuuntaisia kuvan 6.2.1 pylväiden kanssa, eli ryhmässä B poistoprosentit ovat ryhmää A suurempia. Ikäryhmässä 8-14 vrk erot ovat pieniä ryhmien A ja B välillä, mutta poistoprosentitkin ovat tosi pieniä.



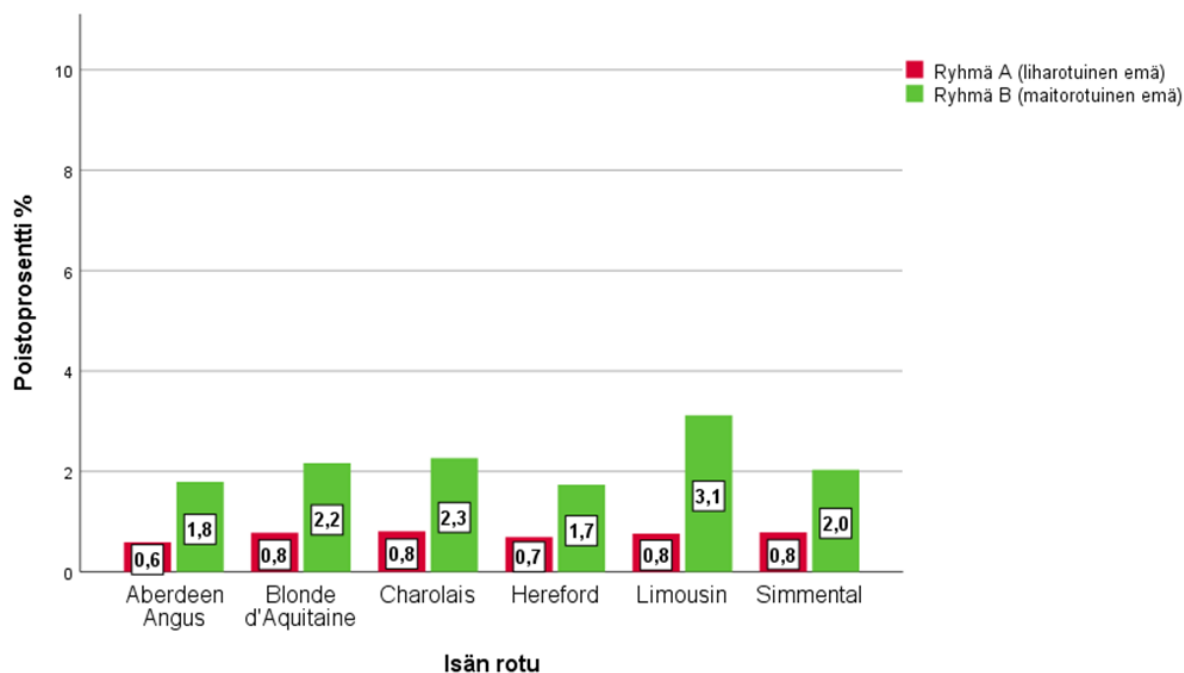
Kuva 6.2.1 8-180 vrk ikäisten vasikoiden keskimääräiset poistoprosentit isän rodun mukaan jaoteltuna.



Kuva 6.2.2 8-14 vrk ikäisten vasikoiden keskimääräiset poistoprosentit isän rodun mukaan jaoteltuna.



Kuva 6.2.3 15-90 vrk ikäisten vasikoiden keskimääräiset poistoprosentit isän rodun mukaan jaoteltuna.



Kuva 6.2.4 91-180 vrk ikäisten vasikoiden keskimääräiset poistoprosentit isän rodun mukaan jaoteltuna.

6.3 Sonnien väliset erot vasikoiden ennenaikaisissa poistoissa

Sonnien välisiä eroja tarkasteltaessa käytettiin aineistoa, josta oltiin karsittu pois sonnit, joilla oli alle 200 vasikkaa. Taulukoissa 6.3.1 (ryhmä A) ja 6.3.2 (ryhmä B) on esitetty sonnien keskimääräiset vasikoiden poistoprosentit rotukohtaisena keskiarvona, niiden keskihajonta sekä minimi- ja maksimiarvo. Mukana ovat molemmista ryhmistä sonnit, joilla on omassa ryhmässään vähintään 200 vasikkaa. Luvut on esitetty kolmessa eri vasikoiden ikävaiheessa: 8-14 vrk, 15-90 vrk ja 91-180 vrk. Suurimmat rotukohtaiset poistoprosentit esiintyvät molempien ryhmien A ja B ikäryhmässä ”15-90 vrk ikäiset”. Ryhmässä A suurin poistoprosentti tässä ikäryhmässä on charolais-rodulla (1,6 %), ryhmässä B taas sekä charolais- että limousin-roduilla (4,2 %).

Taulukko 6.3.1 Sonnien keskimääräiset jälkeläisten poistoprosentit rotukohtaisesti sekä keskihajonta, minimi- ja maksimiarvot. Taulukossa mukana sonnit (57 kpl), joilla on yli 200 jälkeläistä ryhmässä A (liharotuinen emä). Rodun perään on sulkuihin merkitty rotua edustavien sonnien määrä. Taulukko ryhmitelty vasikoiden iän mukaan ryhmiin ”8-14 vrk ikäiset”, ”15-90 vrk ikäiset” sekä ”91-180 vrk ikäiset”.

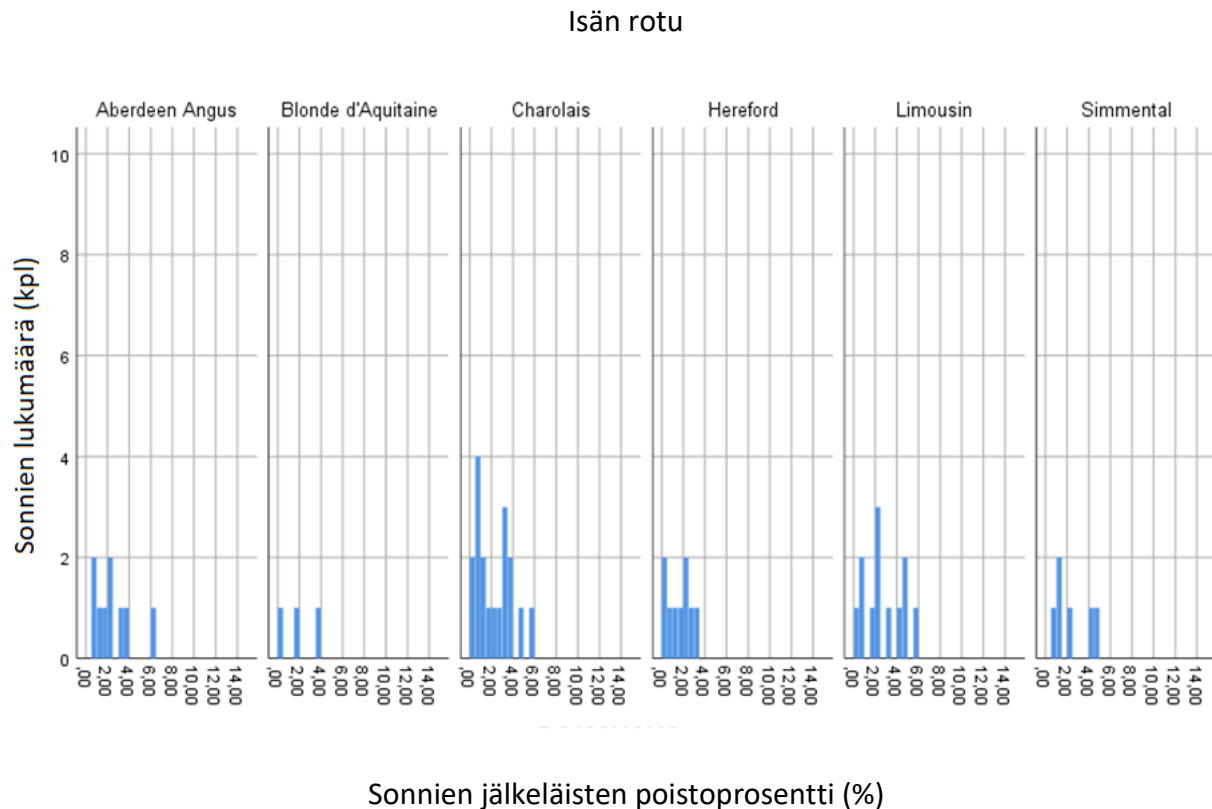
8-14 vrk ikäiset	Aberdeen Angus (9)	Blonde d’Aquitaine (3)	Charolais (18)	Hereford (9)	Limousin (12)	Simmental (6)
keskiarvo	0,5	0,7	0,2	0,1	0,4	0,3
keskihajonta	0,6	0,8	0,4	0,2	0,6	0,4
min.	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
max.	1,5	1,6	1,4	0,5	2,1	0,8
15-90 vrk ikäiset						
keskiarvo	1,2	0,8	1,6	1,2	1,5	1,2
keskihajonta	1,2	0,8	1,3	1,0	1,0	0,8
min.	0,0	0,0	0,0	0,0	0,4	0,4
max.	2,7	1,6	4,7	2,6	3,1	2,5
91-180 vrk ikäiset						
keskiarvo	0,9	0,4	0,5	0,5	0,9	0,9
keskihajonta	1,1	0,4	0,6	0,3	1,1	0,8
min.	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,4
max.	3,6	0,8	1,9	1,0	2,8	2,4

Taulukko 6.3.2 Sonnien keskimääräiset jälkeläisten poistoprosentit rotukohtaisesti sekä keskihajonta, minimi- ja maksimiarvot. Taulukossa mukana sonnit (122 kpl), joilla on yli 200 jälkeläistä ryhmässä B (maitorotuinen emä). Rodun perään on sulkuihin merkitty rotua edustavien sonnien määrä. Taulukko ryhmitelty vasikoiden iän mukaan ryhmiin ”8-14 vrk ikäiset”, ”15-90 vrk ikäiset” sekä ”91-180 vrk ikäiset”.

8-14 vrk ikäiset	Aberdeen Angus (26)	Blonde d’Aquitaine (24)	Charolais (14)	Hereford (6)	Limousin (32)	Simmental (20)
keskiarvo	0,5	0,8	0,9	0,4	0,7	0,6
keskihajonta	0,3	0,4	0,6	0,4	0,6	0,4
min.	0,6	0,3	0,2	0,0	0,0	0,3
max.	1,3	1,5	2,6	1,1	3,0	2,0
15-90 vrk ikäiset						
keskiarvo	2,5	4,0	4,2	2,8	4,2	3,5
keskihajonta	0,8	1,2	1,5	0,7	1,0	1,2
min.	1,0	2,5	1,8	2,1	2,7	2,0
max.	3,7	7,0	7,9	4,0	6,9	7,1
91-180 vrk ikäiset						
keskiarvo	1,8	2,0	2,4	1,8	2,7	2,2
keskihajonta	0,6	0,8	0,8	0,3	1,6	1,0
min.	0,9	0,7	1,6	1,3	0,5	0,7
max.	3,1	4,1	4,8	2,2	7,1	4,2

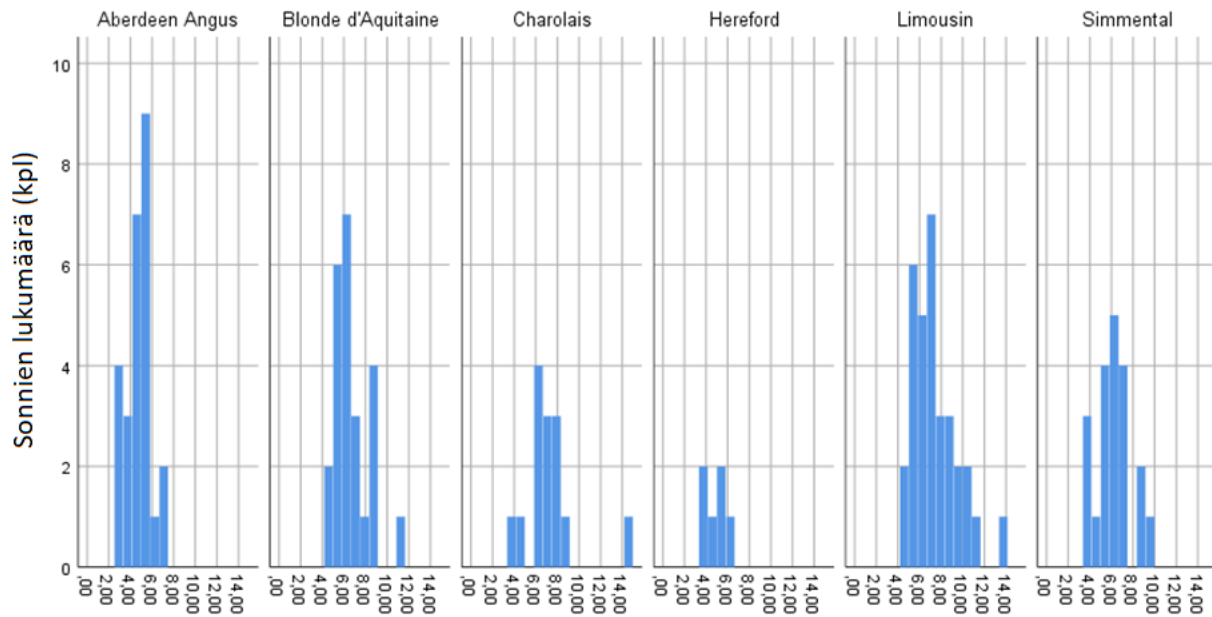
Kuvissa 6.3.1 (ryhmä A) ja 6.3.2 (ryhmä B) on esitetty histogrammi, jossa x-akselilla on vasikoiden poistoprosentti ja y-akselilla sonnien lukumäärä kunkin poistoprosentin kohdalla.

Histogrammista nähdään, että ryhmässä A on ensinnäkin paljon vähemmän sonneja, ja toiseksi paljon pienemmät poistoprosentit kuin ryhmässä B.



Kuva 6.3.1 Ryhmän A (liharotuinen emä) sonnen lukumäärä 8-180 vrk ikäisten vasikoiden poistoprosentin mukaan, isän rodun mukaan ryhmiteltynä.

Isän rotu



Sonniien jälkeläisten poistoprosentti (%)

Kuva 6.3.2 Histogrammi ryhmän B (maitorotuinen emä) sonniien frekvenssistä 8-180 vrk ikäisten vasikoiden poistoprosentin mukaan, isän rodun mukaan ryhmiteltynä.

Taulukoissa 6.3.1 (ryhmä A) ja 6.3.2 (ryhmä B) on esitetty molemmista karsituista (mukana vain sonnit, joilla yli 200 vasikkaa) ryhmistä A ja B kymmenen suurimman ja kymmenen huonoimman poistoprosentin omaavaa sonnia. Taulukosta ilmenee myös kunkin sonninin vasikkamäärä omassa ryhmässään. Ryhmässä A vasikkamäärät olivat tasaisen pieniä vaihdellen välillä 200-418 kpl, kun taas ryhmässä B vasikkamäärät vaihtelevat suuresti välillä 201-11799 kpl.

Taulukko 6.3.1 Sonnikohtaiset poistoprosentit 8-180 vrk ikäisistä vasikoista sekä sonnien vasikkamäärät ryhmässä A (liharotuinen emä). Taulukossa näkyy kymmenen suurimman ja kymmenen pienimmän poistoprosentin omaavaa sonnia.

Sonnin tunnistenumero	Sonnin rotu	Poistoprosentti %	Vasikkamäärä (kpl)
25	Aberdeen Angus	6,2	259
5	Charolais	5,8	274
55	Limousin	5,8	224
28	Charolais	4,9	223
32	Limousin	4,8	379
33	Simmental	4,7	215
30	Limousin	4,6	242
22	Limousin	4,2	262
43	Simmental	4,1	246
40	Charolais	3,9	204
...
16	Limousin	0,9	230
29	Simmental	0,8	240
45	Charolais	0,7	275
54	Charolais	0,5	200
47	Hereford	0,5	223
4	Hereford	0,4	226
17	Limousin	0,4	252
27	Charolais	0,4	254
14	Blonde d'Aquitaine	0,0	245
51	Charolais	0,0	230

Taulukko 6.3.2 Sonnikohtaiset poistoprosentit 8-180 vrk ikäisistä vasikoista sekä sonnien vasikkamäärät ryhmässä B (maitorotuinen emä). Taulukossa näkyy kymmenen suurimman ja kymmenen pienimmän poistoprosentin omaavaa sonnia.

Sonnin tunnistenumero	Sonnin rotu	Poistoprosentti %	Vasikkamäärä (kpl)
6	Charolais	14,5	234
55	Limousin	13,6	8907
5	Limousin	11,4	299
114	Blonde d'Aquitaine	11,3	923
84	Limousin	10,6	2109
73	Limousin	10,2	235
39	Simmental	9,8	215
108	Limousin	9,3	269
29	Limousin	9,3	7613
17	Charolais	9,1	1623
...
45	Hereford	4,1	1206
49	Simmental	4,0	744
36	Charolais	4,0	273
44	Aberdeen Angus	3,7	274
33	Simmental	3,5	1791
38	Aberdeen Angus	3,5	3034
54	Aberdeen Angus	3,3	394
118	Aberdeen Angus	3,2	468
4	Aberdeen Angus	3,0	405
77	Aberdeen Angus	2,9	684

7 Pohdinta

Tutkimuksen päälöydös oli se, että isäsonnien välillä oli merkittäviä eroja kasvuikäisten vasikoiden poistoprosenteissa. Muita merkittäviä löydöksiä olivat isäsonnirotujen ja ryhmien A ja B väliset erot kasvuikäisten vasikoiden poistoprosenteissa ja 8-180 vrk iässä poistoon menneiden vasikoiden eliniässä sekä limousin-rotuisten sonnien korkeat vasikoiden poistoprosentit molemmissa ryhmissä A ja B.

Limousin-rotuisten sonnien korkeat vasikoiden poistoprosentit ryhmässä B ovat samassa linjassa kuin Davisin ym. (2020) tutkimuksessa, jossa tutkittiin sonnien jalostusarvoja sekä kuolleisuutta 1-200 päivän ikäisillä vasikoilla, jotka olivat liha- ja maitorotuisten risteytyksiä. Kuolleisuutta tutkittiin myös erikseen 1-30 päivän sekä 31-200 päivän ikäisistä vasikoista. Sonnien jalostusarvoja (EBV, estimated breeding value) laskettaessa jätettiin pois sonnit, joilla oli alle 100 jälkeläistä. Kun jäljelle jääneet sonnit järjestettiin vasikkakuolleisuusprosenttien perusteella, viidestä korkeimman vasikkakuolleisuusprosentin omaavasta sonnista limousin-rotuisia oli kolme ryhmässä ”1-30 vrk ikäiset vasikat” ja neljä ryhmässä ”31-200 vrk ikäiset vasikat”.

Kun Davisin ym. (2020) tutkimuksessa verrattiin sonnirotujen keskiarvoista vasikkakuolleisuutta, limousin-rodun keskimääräinen vasikkakuolleisuus oli ryhmässä ”1-30 vrk ikäiset vasikat” suurin ja ryhmässä ”31-200 vrk ikäiset vasikat” sekä ”1-200 vrk ikäiset vasikat” toiseksi suurin heti blonde d’Aquitaine -rodun jälkeen. Muut sonnirotut olivat simmental, charolais ja belgian sininen. Tutkimukseni tulokset ovat yhtäpitäviä Davisin ym. (2020) kanssa siinä, että molemmissa limousinilla on suhteessa muihin rotuihin suuret vasikkakuolleisuusprosentit, kun tarkastellaan vasikoita, joiden isä on liharotuinen ja emä maitorotuinen. Davisin ym. (2020) tutkimuksesta poiketen omassa tutkimuksessani blonde d’Aquitaine -rotuisilla sonneilla vasikoiden poistoprosentit eivät olleet suurimmat tarkasteltaessa 8-180 vrk ikäisiä vasikoita, vaan edelle menivät sekä charolais- että limousin- rodut.

Ringin ym. (2018) tutkimuksessa on yhteneväisyyksiä oman tutkimukseni 8-180 vrk ikäisten vasikoiden poistoprosentteihin ryhmässä A. Tutkimuksessa tarkasteltiin riskitekijöitä, jotka vaikuttavat eläinten kuolleisuuteen pihvikarja- ja lypsykarjatiljoilla. Tutkimuksen mukaan

kuolleisuus ensimmäisen elinviikon aikana on suurinta pihvikarjoissa, joissa on eniten charolais-, limousin- tai holstein- rotua. Lisäksi havaittiin, että charolais-rotuisilla kuolleisuus on suurinta aina 1095 vrk ikään asti, kun taas alhaisin kuolleisuus 8-1095 vrk iässä on holstein- hereford- ja aberdeen angus -rotuisilla. Tulokset ovat yhteneviä oman tutkimukseni kanssa siinä, että ryhmässä A aberdeen angus - ja hereford- rotuisilla vasikoilla poistoprosentit ovat pienimmät, kun tarkastellaan 8-180 vrk ikäisiä vasikoita. Yhteneväisyyttä löytyy myös siinä, että ryhmässä A suurimmat poistoprosentit 8-180 vrk ikäisissä vasikoissa ovat limousin- ja charolais- roduilla. Täytyy kuitenkin ottaa huomioon, että Ringin ym. (2018) tutkimuksessa limousin- ja charolais-rotujen suuret kuolleisuusprosentit olivat alle viikon ikäisistä vasikoista, kun taas omassa tutkimuksessani en käsitellyt alle viikon ikäisinä poistoon menneitä vasikoita.

Mukana aineistossa ovat vain ne vasikat, jotka on merkitty lihantuotantoon. Tämän vuoksi ryhmästä A puuttuvat kaikki uudiseläimet, joiden on suunniteltu jäävän tilalle emolehmiksi. Siksi oli odotettavissa, että ryhmässä A sonnivasikoita on paljon enemmän kuin lehmävasikoita, kun taas ryhmässä B jakauma on paljon tasaisempi lehmä- ja sonnivasikoiden välillä.

Poistoon menneiden vasikoiden keskimääräinen elinikä jakautui melko tasaisesti eri rotujen välillä, mutta ryhmien A ja B välillä oli selkeitä eroja. Ryhmän A keskimääräiset eliniät jakautuivat välille 58,90-63,54 vrk, kun taas ryhmässä B eliniät jakautuivat välille 69,47-77,20 vrk. Ryhmässä B keskimääräinen elinikä oli siis jokaisella rodulla suurempi, kuin millään rodulla ryhmässä A. Ryhmässä A kasvuikäiset vasikat menevät siis keskimäärin aikaisemmassa vaiheessa poistoon, kuin ryhmässä B. Tämän voisi ainakin osittain selittää se, että ryhmässä A on mukana vasikoita, joiden isä ja emä ovat samanrotuisia. Toisin sanoen, ryhmässä A esiintyy vasikoita, joilla on heteroosin puute. Koska suurin osa pihvikarjan perinnöllisistä sairauksista on resessiivisesti periytyviä, vasikan vanhempien erirotuisuus ja sitä kautta lisääntyvä heteroosi vähentävät perinnöllisten sairauksien esiintyvyyttä vasikoissa. Perinnölliset sairaudet tulevat siis herkemmin esille ryhmässä A. Perinnölliset sairaudet ilmenevät usein heti syntymän jälkeen, joka taas aiheuttaa poistoja aikaisessa vaiheessa. Eliniän keskihajonnoissa ei ollut merkittäviä eroja rotujen eikä ryhmien A ja B välillä. Tässä tutkimuksessa eroa ei kuitenkaan testattu tilastollisin menetelmin.

Huomionarvoista on, että ryhmässä A blonde d'Aquitaine -vasikoita on merkittävästi vähemmän kuin muiden rotujen edustajia, mutta ryhmässä B niitä on eniten. Vastaavasti ryhmässä B hereford-vasikoita on selkeästi muita vähemmän, mutta ryhmässä A niitä on eniten. Tämä kertoo siis siitä, että blonde d'Aquitaine -rotua käytetään paljon siemennettäessä lypsylehmiä liharotuisen sonnin siemenellä.

Ryhmiä A ja B välillä havaittiin selkeä ero poistoprosenteissa sekä 8-180 vrk ikäisissä että erikseen 15-90 sekä 91-180 vrk ikäisissä. Näissä ryhmän B poistoprosentit olivat selkeästi korkeammat kuin ryhmän A. Tähän eroon voi vaikuttaa mm. se, että aineistosta puuttuvat lähes kaikki lehmävasikat ryhmästä A sekä se, että ryhmän B vasikat lähtevät vasikkavälitykseen aiemmin ja altistuvat suurelle tautipaineelle jo aikaisin elämässään vasikkakasvattamoissa.

Sonnikohtaiset vasikkamäärät vaihtelivat selkeästi ryhmän A ja B välillä. Ryhmässä B on paljon sonneja, joilla on useita tuhansia jälkeläisiä. Tämä tarkoittaa sitä, että ryhmässä B yksittäisillä sonneilla voi olla paljon vaikutusta rodun keskiarvoiseen poistoprosenttiin. Koska monien sonnien keskiarvoiset poistoprosentit poikkeavat merkittävästi rodun keskiarvoisesta poistoprosentista, voidaan pitää todennäköisenä, että niiden korkeat prosentit johtuvat esimerkiksi jostain perinnöllisestä sairaudesta, eikä niinkään rodun tyypillisistä ominaisuuksista.

Lisääntyneeseen vasikoiden kasvuaikaiseen kuolleisuuteen tai poistoon voisi liittyä useampikin erilainen perinnöllinen sairaus. Luustosairauksista syndaktylismi voisi aiheuttaa paljon poistoja kasvuiässä tuskaisen ja jäykän kävelyn vuoksi (Yadegari ym. 2013), kun taas osteopetroosia (Sartelet ym. 2014) ja araknomeliaa sairastavat kuolevat viimeistään synnytyksen aikaan (Buitkamp ym. 2011). Myös koukkuhäntäsyndrooma (Sartelet ym. 2012), lihasten liikakasvu (Vissac 1968, Ansay ja Hanset 1979, Fiems ym. 1997, Fiems 2012), kääpiökasvuisuus (Latter ym. 2016) CA (Denholm 2010, Tammen ym. 2011), RTS (Knaust ym. 2016), marfanin syndrooma (Besser ym. 1990, Potter ym. 1993), idiopaattinen epilepsia (Kaiser 2009), AED (Ogino ym. 2011, Bourneuf ym. 2017), perinnöllinen ataksia (Duchesne ym. 2018), alfa-mannosidoosi (Healy ym. 1983, Spangler ja Anderson 2011) ja aksonopatia (Kwiecien ym. 1995) sopivat kasvuaikaisiin poistoihin. Lihasdystonioista CMD1 sopii kasvuaikaisiin poistoihin, mutta CMD2 aiheuttaa kuoleman hyvin pian syntymän jälkeen (Charlier ym. 2008).

Muista sairauksista ”curly calf” (Beever ym. 2011), angus-rodun DD (Denholm ja Martin 2013), neuropaattinen vesipää (Spangler ja Anderson 2011, NAV 2020), maple syrup disease (Harper ym. 1990) ja myoklonus (Healy ym. 1985, Pierce ym. 2001) aiheuttavat kuoleman yleensä ennen kuin vasikat pääsevät viikon ikään. Lovikorvaisuus taas ei aiheuta merkittäviä oireita, joiden perusteella vasikka poistettaisiin kasvuiässä (Scheider ym. 1994, Koch ym. 2013).

Yksittäisenä ongelmarotuna nousi esille limousin-rotu, jolla on korkeimmat vasikoiden poistoprosentit molemmissa ryhmissä A ja B. Ryhmästä riippuen kymmenestä suurimman vasikoiden poistoprosentin omaavasta sonnista 4-6 on limousin-rotuisia.

Liharotuisilla emillä ryhmä A:ssa alhaisten poistoprosenttien sonnit jakautuvat rotujen suhteen melko tasaisesti, mutta ryhmä B:ssä huomionarvoista on se, että seitsemän alhaisimman poistoprosentin omaavan sonnin joukosta kuusi on aberdeen angus -rotuista.

Yli 200 vasikan sonnien ryhmässä rotuvertailun luotettavuutta heikentää sonnien vähäinen määrä. Esimerkiksi ryhmässä A blonde d’Aquitaine -sonneja on vain kolme kappaletta, ja ryhmässä B hereford-sonneja on vain kuusi kappaletta. Taulukoista 6.3.1 ja 6.3.2 kuitenkin näkee, että poistoprosenteissa löytyy merkittäviä eroja eri sonnien välillä. Ryhmässä A suurimman ja pienimmän poistoprosentin välinen ero on 6,2 %-yksikköä ja ryhmässä B 11,6 %-yksikköä.

Loppupäätelmänä voidaan todeta, että sonnien väliset erot niiden jälkeläisten kasvuaikaisessa kuolleisuudessa viittaavat siihen, että perinnölliset sairaudet ovat todennäköisesti ainakin osasyyn korkeisiin vasikoiden poistoprosentteihin. Lisätutkimukset pihvikarjan perinnöllisistä sairauksista Suomessa ovat tarpeen.

8 Lähdeluettelo

Agerholm JS, Hewicker-Trautwein M, Peperkamp K, Windsor PA. Virus-induced congenital malformations in cattle. *Acta Vet Scand* 2015;57(1):54.

Agerholm JS, McEvoy FJ, Menzi F, Jagannathan V, Drögemüller C. A CHRN1 frameshift mutation is associated with familial arthrogryposis multiplex congenita in Red dairy cattle. *BMC Genomics* 2016; 17:479.

Aiello D, Patel K, Lasagna E. The *myostatin* gene: an overview of mechanisms of action and its relevance to livestock animals. Review. *Animal Genetics*. 2018.

Aittomäki K, Moilanen J, Perola M. Lääketieteellinen genetiikka. *Kustannus Oy Duodecim* 2016. 450—457.

Allais S, Levéziel H, Payet-Duprat N, Hocquette JF, Lepetit J, Rousset S, Denoyelle C, Bernard-Capel C, Journaux L, Bonnot A, Renand G. The two mutations, Q204X and nt821, of the myostatin gene affect carcass and meat quality in young heterozygous bulls of French beef breeds. *Journal of Animal Science* 2013, 8(2), 446-454.

American Angus Association. Fact sheet on neuropathic hydrocephalus. 2015.
<http://www.angus.org/pub/nh/nhfactsheet.pdf>

Amory H., McEntee K., Linden A.S., Desmecht D.J.M., Beduin J.M.L., D’Orio V., Lekeux P.M. Comparison of the cardiac pumping capability and cardiac pumping reserve in double-muscled and conventional calves. *Can J Physiol Pharmacol* 1993 Dec;71(12):946-51.

Anderson D.E., Desrochers A., St. Jean G. Management of Tendon Disorders in Cattle. *Vet. Clin. Food Anim* 2008 Nov;24(3):551-66.

Ansary M., Hanset R. Anatomical, physiological and biochemical differences between conventional and double-muscled cattle in the Belgian Blue and White Breed. *Livestock Production Science* 1979, 6(1), 5-13.

Armstrong SC, Jonsson NN, Barrett DC. Bovine congenital erythrocytic protoporphyria in a Limousin calf bred in the UK. *Veterinary Record* 2002, 150:608-610.

Avela K, Kääriäinen H. Miten sairaudet periytyvät. Teoksessa Aittomäki K, Moilanen J & Perola M (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. *Kustannus Oy Duodecim* 2016. 45—68.

Bailey AJ, Enser MB, Dransfield E, Restall DJ, Avery NC. Muscle and Adipose Tissue from Normal and Double Muscled Cattle: Collagen Types, Muscle Fibre Diameter, Fat Cell Size and Fatty Acid Composition and Organoleptic Properties. 1982.

Baird, JD, Sarmiento, UM, Basrur, PK: Bovine progressive degenerative myeloencephalopathy (“weaver syndrome”) in Brown Swiss cattle in Canada: a literature review and case report. *Can Vet J* 29: 370–377, 1988.

Beever JE, Marron BM. Screening for arthrogryposis multiplex in bovines. *US Patent 20110151440 A1*, 2011.

Besser TE, Potter KA, Bryan GM, Knowlen GG. An Animal Model of the Marfan Syndrome. *Am J Med Genet* 1990 Sep;37(1):159-65.

Bischofberger F, Reinartz S, Distl O. Genotyping KIF1C (c.608G>A) mutant reveals a high prevalence of progressive ataxia in Uckermärker cattle. *Anim Genet* Jun;51(3):484.

Blood DC, Gay CC. Hereditary neuraxial oedema of calves. *Aust Vet J* 1971 Oct;47(10):520.

Bloomer JR, Morton KO, Reuter RJ, Ruth GR. Bovine protoporphyria: documentation of autosomal recessive inheritance and comparison with the human disease through measurement of heme synthase activity. *Am J Hum Genet* 1982 Mar; 34(2): 322–330.

Bourneuf E, Otz P, Pausch H, et al. Rapid Discovery of De Novo Deleterious Mutations in Cattle Enhances the Value of Livestock as Model Species. *Sci Rep* 2017;7(1):11466.

Bouyer C, Forestier L, Renand G, Oulmouden A. Deep intronic mutation and pseudo exon activation as a novel muscular hypertrophy modifier in cattle. *PLoS One*. 2014 May 14;9(5):e97399. doi: 10.1371/journal.pone.0097399.

Bracho GA, Beeman K, Johnson JL, Leipold HW. Further studies of congenital hypotrichosis in Hereford cattle. *Zentralbl Veterinarmed A* 1984. 31(1-10)

Brown MS ja Goldstein JL. The SREBP pathway: regulation of cholesterol metabolism by proteolysis of a membrane-bound transcription factor. *Cell* 1997 May 2;89(3):331-40.

Buitkamp J, Luntz B, Emmerling R, Reichenbach HD, Weppert M, Schade B, Meier N, Gotz KU. Syndrome of arachnomelia in Simmental cattle. *BMC Vet Res*. 2008 Oct 1;4:39.

Buitkamp, J., Semmer, J. & Götz, K. Arachnomelia syndrome in Simmental cattle is caused by a homozygous 2-bp deletion in the molybdenum cofactor synthesis step 1 gene (*MOCS1*). *BMC Genet* 2011 Jan 21;12:11.

Cambier C., Clerbaux T., Detry B., Beerens D., Frans A., Gustin P. Blood oxygen binding in double-muscled calves and dairy calves with conventional muscle conformation. *Am J Vet Res* 2000 Mar;61(3):299-304.

Cavanagh JA, Tammen I, Windsor PA, Bateman JF, Savarirayan R, Nicholas FW, Raadsma HW. Bulldog dwarfism in Dexter cattle is caused by mutations in ACAN. *Mamm Genome* 2007 Nov;18(11):808-14.

Charlier C, Coppieters W, Rollin F, Desmecht D, Agerholm JS, Cambisano N, Carta E, Dardano S, Dive M, Fasquelle C, Frennet JC, Hanset R, Hubin X, Jorgensen C, Karim L, Kent M, Harvey K, Pearce BR, Simon P, Tama N, Nie H, Vandeputte S, Lien S, Longeri M, Fredholm M, Harvey RJ, Georges M. Highly effective SNP-based association mapping and management of recessive defects in livestock. *Nat Genet* 2008, 40:449-54.

Ciepiłoch A, Rutkowska K, Oprządek J, Poławska E. Genetic disorders in beef cattle. *Genes Genomics* 2017; 39(5): 461—471.

Citek J, Rehout V, Vecerek L, Hajkova J. Genotyping glycogen storage disease type II and type V in cattle reared in the Czech Republic. *J Vet Med A Physiol Pathol Clin Med* 2007 Jun;54(5):257-9.

Davis RB, Norberg E, Fogh A. Estimation of genetic parameters for young stock survival in beef x dairy crossbred calves. *Animal* 2020, 14:3, 445-451.

Denholm LJ. Congenital contractural arachnodactyly ('fawn calf syndrome') in Angus cattle). *Primefacts* 2010. <http://www.dpi.nsw.gov.au/agriculture/livestock/health/specific/cattle/ca-angus>

Denholm LJ, Martin LE. Polymelia (supernumary limbs) in Angus calves. *Flock and Herd* 2011.

Denholm LJ, Martin LE. Developmental duplications in Angus calves. *Flock and Herd* 2013.

Dennis JA, Healy PJ. Definition of the mutation responsible for maple syrup urine disease in Poll Shorthorns and genotyping Poll Shorthorns and Poll Herefords for maple syrup urine disease alleles. *Res Vet Sci.* 1999 Aug;67(1):1-6.

Drögemüller C, Leeb T, Harlizius B, Tammen I, Distl O, Holtershinken M, Gentile A, Duchesne A, Eggen A. Congenital syndactyly in cattle: four novel mutations in the low density lipoprotein receptor-related protein 4 gene (LRP4) *BMC Genet* 2007 Feb 23;8:5.

Drögemüller C, Reichart U, Seuberlich T, et al. An unusual splice defect in the mitofusin 2 gene (MFN2) is associated with degenerative axonopathy in Tyrolean Grey cattle. *PLoS One.* 2011;6(4):e18931. doi:10.1371/journal.pone.0018931.

Duchesne A, Eggen A. Radiation hybrid mapping of genes and newly identified microsatellites in candidate regions for bovine arthrogryposis–palatoschisis and progressive ataxia based on comparative data from man, mouse and rat. *J Anim Breed Genet.* 2005 Apr;122 Suppl 1:28-35.

Duchesne A, Vaiman A, Frah M, Floriot S, Legoueix-Rodriguez S, Desmazières A, Fritz S, Beauvallet C, Albaric O, Venot E, Bertaud M, Saintilan R, Guatteo R, Esquerré D, Branchu J, Fleming A, Brice A, Darios F, Vilotte JL, Stevanin G, Boichard D, El Hachimi KH. Progressive ataxia of Charolais cattle highlights a role of KIF1C in sustainable myelination. *PLoS Genet* 2018 Aug; 14(8): e1007550. doi: 10.1371/journal.pgen.1007550

Esmailizadeh AK, Bottema CD, Sellick GS, Verbyla AP, Morris CA, Cullen NG, Pitchford WS. Effects of the myostatin F94L substitution on beef traits. *J Anim Sci* 2008 May;86(5):1038-46.

ETT. Tilastot kertovat emotilojen vasikoista. Katse vasikkaan -kampanja. https://www.ett.fi/wp-content/uploads/2019/12/Yleisluento_emotilat.pdf, haettu 24.05.2020.

Faba. Lihakarjan jalostusarvot. <https://faba.fi/karjan-kehittaminen/jalostus/lihakarja/lihakarjan-jalostusarvot/>, haettu 22.05.2020.

Fasquelle C, Sartelet A, Li W, Dive M, Tamma N, Michaux C, Druet T, Huijbers IJ, Isacke CM, Coppieters W et al. Balancing selection of a frame-shift mutation in the MRC2 gene accounts for the outbreak of the Crooked Tail Syndrome in Belgian Blue Cattle. *PLoS Genet* 2009 Sep;5(9):e1000666. doi: 10.1371/journal.pgen.1000666.

Fiems L.O. Double Muscling in Cattle: Genes, Husbandry, Carcasses and Meat. *Animals (Basel)*. 2012 Sep; 2(3): 472–506.

Fiems L.O., Cottyn B.G., Boucqué C.V., Bogaerts D.F., Van Eenaeme C., Vanacker J.M. Effect of beef type, body weight and dietary protein content on voluntary feed intake, digestibility, blood and urine metabolites and nitrogen retention. *J. Anim. Physiol. Anim. Nutr.* 1997.

Fletcher H ja Hickey I. *Genetics*, 4.p. CRC Press LLC 2013.

Genetics Home Reference. What is a gene mutation and how do mutations occur? <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/mutationsanddisorders/genemutation>, haettu 28.05.2020, päivitetty 26.05.2020.

Gengler N, Seutin C, Boonen F, Van Vleck LD. Estimation of genetic parameters for growth, feed consumption, and conformation traits for double-muscled Belgian blue bulls performance-tested in Belgium. *J Anim Sci* 1995, 73(11):3269-73

Greenberg CC, Jurczk MJ, Danos AM, Brady MJ. Glycogen branches out: new perspectives on the role of glycogen metabolism in the integration of metabolic pathways. *Am J Physiol Endocrinol Metab* 2006 Jul;291(1):E1-8.

Greiner Scott P, Extension Animal Scientist, Virginia Tech. *Virginia Cooperative Extension Publication 400-803*. 2009.

Grisolia AB, D'Angelo GT, Porto Neto LR, Siqueira F, Garcia JF. Myostatin (GDF8) single nucleotide polymorphisms in Nellore cattle. *Genet Mol Res* 2009 Jul 21;8(3):822-30.

- Gros PA, Le Nagard H, Tenaillon O. The Evolution of Epistasis and Its Links With Genetic Robustness, Complexity and Drift in a Phenotypic Model of Adaptation. *Genetics*. 2009 May;182(1):277-93.
- Gustin P., Lomba F., Bakima J., Lekeux P., Van de Woestijne K.P. Partitioning of pulmonary resistance in calves. *J Appl Physiol* 1987 May;62(5):1826-31.
- Gutiérrez-Gil B, Wiener P, Williams JL. Genetic effects on coat colour in cattle: dilution of eumelanin and phaeomelanin pigments in an F2-Backcross Charolais × Holstein population. *BMC Genetics* 2007 Aug 16;8:56.
- Harper PAW, Healy PJ, Dennis JA. Maple syrup urine disease in Poll Hereford calves. *Acta Neuropathologica*. 71:316-320, 1986.
- Harper PAW, Healy PJ, Dennis JA. Animal Model of Human Disease: Maple Syrup Urine Disease (Branched Chain Ketoaciduria). *American Journal of Pathology* 1990, 1445-1447.
- Healy PJ, Babidge PJ, Embury DH, Harrison MA, Judson GJ, Mason RW, Petterson DS, Sinclair AJ. Control of α -mannosidosis in Angus cattle. *Aust Vet J* 1983 May;60(5):135-7.
- Healy PJ, Harper PA, Bowler JK. Prenatal Occurrence and Mode of Inheritance of Neuraxial Oedema in Poll Hereford Calves. *Res Vet Sci* 1985 Jan;38(1):96-8.
- Hecht BC. Sequence analysis of PMel17 as a candidate gene for causing rat-tail syndrome in cattle MSc thesis, Brigham Young University, Provo UT, USA. 2006.
- Herva T. Vasikkakuolleisuus tilastojen valossa. Eläinlääkäripäivien luentokokoelma 2010. *Fennovet Oy*, Helsinki, 2010: 125-129.
- Hirano, T., Kobayashi, N., Matsushashi, T., Watanabe, D., Watanabe, T., Takasuga, A., Sugimoto, M. and Sugimoto, Y., 2013. Mapping and exome sequencing identifies a mutation in the *IARS* gene as the cause of hereditary perinatal weak calf syndrome, *PLoS One* 2013 May 21;8(5):e64036. doi: 10.1371/journal.pone.0064036.
- Hocking JD, Jolly RD, Batt RD. Deficiency of alpha mannosidase in Angus cattle: An inherited lysosomal storage disease. *Biochemical Journal* 1972, 128:69-79.

Homepage Belle Fourche Farm. Notched Ears in Dexter Cattle.

<http://www.dexters4u.com/2012/04/notched-ears-in-dexter-cattle>, haettu 31.05.2020, päivitetty 07.04.2012.

Huuskonen A. Lihanautojen kasvatusvaihtoehdot. Luonnonvarakeskus 2016.

Jayasekara MU, Leipold HW, Cook JE. Pathological Changes in Congenital Hypotrichosis in Hereford Cattle. *Zentralbl Veterinarmed A* 1979 Nov;26(9):744-53.

Jenkins MM, LeBoeuf RD, Ruth GR, Bloomer JR. A novel stop codon mutation (X417L) of the ferrochelatase gene in bovine protoporphyria, a natural animal model of the human disease. *Biochim Biophys Acta* 1408:18-24, 1998.

Johnson EB, Steffen DJ, Lynch KW, Herz J. Defective splicing of Megf7/Lrp4, a regulator of distal limb development, in autosomal recessive mulefoot disease. *Genomics* 2006.

Jolly RD, Tse CA, Greenway RM. Plasma α -mannosidase activity as a means of detecting mannosidosis heterozygotes. *New Zealand Veterinary Journal* 1973, 21:4, 64-69.

Jolly RD, Wills JL, Kenny JE, Cahill JI, Howe L. Coat-colour dilution and hypotrichosis in Hereford crossbred calves. *N Z Vet J* 2008, 56:74-7.

Kaiser, L. 2009. The gene gurus have been busy this decade: Recessive defect, mutations and DNA-based tests. *Periodical* 2009 <http://kaisercattle.com/pdf/Deadcows.pdf>

Karhula T ja Kässä P. Lihanautailojen taloudellinen tilanne Suomessa ja vertailumaissa. Teoksessa Huuskonen A (toim.) Kehitystä naudanlihantuotantoon I. *MTT* 2010.

Karisa BK, Thomson J, Wang Z, Stothard P, Moore SS, Plastow GS. Candidate genes and single nucleotide polymorphisms associated with variation in residual feed intake in beef cattle. *J Anim Sci* 2013 Aug;91(8):3502-13.

Kessell AE, Hanshaw DM, Finnie JW, Nosworthy P. Congenital dyserythropoietic anaemia and dyskeratosis in Australian Poll Hereford calves. *Aust Vet J* 2012 Dec;90(12):499-504.

Kettunen J, Palotie A. Variaatiot ja niiden synty. Teoksessa Aittomäki K, Moilanen J & Perola M (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. *Kustannus Oy Duodecim* 2016.

Kere J, Knuutila S. Mitä lääkärin tulisi tietää kromosomeista, DNA:sta ja geenisäätelystä. Teoksessa Aittomäki K, Moilanen J & Perola M (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. *Kustannus Oy Duodecim* 2016.

Knaust J, Hadlich F, Weikard R, Kuehn C. Epistatic interactions between at least three loci determine the “rat-tail” phenotype in cattle. *Genet Sel Evol* 2016 Mar 31;48:26.

Koch, C.T., Bruggmann, R., Tetens, J., Drögemüller, C. A non-coding genomic duplication at the HMX1 locus is associated with crop ears in highland cattle. *PLoS One* 2013, 8:e77841.

Koltes JE, Mishra BP, Kumar D, Kataria RS, Totir LR, Fernando RL, Cobbold R, Steffen D, Coppieters W, Georges M. A nonsense mutation in cGMP-dependent type II protein kinase (PRKG2) causes dwarfism in American Angus cattle. *Proc Natl Acad Sci* 2009 Nov 106 (46) 19250-19255;

Kuivalainen J. Vasikkaterveyden kehittäminen – Ruokintakoe Progres[®] -rehuaineella. 2015. Savonia-ammattikorkeakoulu: opinnäytetyö.

Kwiecien, J.M., Staempfli, H.R., Lach, B., Mok, T., Runstedler, M.: Congenital axonopathy in a brown Swiss calf *Veterinary Pathology* 1995, 32:72-75.

Latter MR, Latter BDH, Wilkins JF, Windsor PA. Inheritance of proportionate dwarfism in Angus cattle. *Aust Vet J* 2006 Apr;84(4):122-8.

Leipold HW, Cates WF, Radostits OM, Howell WE. Spinal dysraphism, arthrogryposis and cleft palate in newborn charolais calves. *Can Vet J* 1969;10(10):268–273.

Leipold HW, Huston K, Hulbert LC, Guffy M, Dennis SM. Congenital syndrome in Hereford calves with kyphoscoliosis, arthrogryposis and palatoschisis. *Cornell Vet* 1974 Jan;64(1):123-35.

Leipold HW, Schmidt GL, Steffen DJ, Vestweber JG, Huston K. Hereditary syndactyly in Angus cattle. *J Vet Diagn Invest* 1998 Jul;10(3):247—54.

Luonnonvarakeskus 2019. Lihan kokonaistuotanto.

statdb.luke.fi/PXWeb/pxweb/fi/LUKE/LUKE__02%20Maatalous__04%20Tuotanto__06%20Lihan
tuotanto/03_Lihan_kokonaistuotanto.px/?rxid=c20d5f4d-a976-4afd-9474-4ab7ebc8f69d,
haettu 29.05.2020.

Lush JL. An hereditary notch in the ears of Jersey Cattle. *J Hered* 13: 8-13. 1922.

Marchitelli C, Savarese MC, Crisa A, Nardone A, Marsan PA, Valentini A. Double muscling in Marchigiana beef breed is caused by a stop codon in the third exon of myostatin gene. *Mamm Genome* 2003 Jun;14(6):392-5.

Mauldin EA, Peters-Kennedy J. Integumentary System teoksessa Grant M (toim.) Jubb, Kennedy & Palmer's Pathology of Domestic Animals: Volume 1. 6.p. Elsevier 2016. 509—736.

McAloon CG, Doherty ML, O'Neill H, Badminton M, Ryan EG. Bovine congenital erythropoietic protoporphyria in a crossbred limousine heifer in Ireland. *Irish Veterinary Journal* 2015 July 68(1):15.

McCormack BL, Chase CC Jr, Olson TA, Elsasser TH, Hammond AC, Welsh TH Jr, Jiang H, Randel RD, Okamura CA, Lucy MC. A miniature condition in Brahman cattle is associated with a single nucleotide mutation within the growth hormone gene. *Domest Anim Endocrinol* 2009 Aug;37(2):104-11.

McLaren PJ, Cave JG, Parker EM, Slocombe RF. Chondrodysplastic calves in Northeast Victoria. *Veterinary Pathology* 44(3):342-54 2007.

McPherron AC, Lee SJ (1997) Double muscling in cattle due to mutations in the myostatin gene. *Proc Natl Acad Sci USA* 1997 Nov 11;94(23):12457-61.

Meyers SN, McDanel TG, Swist SL, Marron BM, Steffen DJ, O'Toole D, O'Connell JR, Beever JE, Sonstegard TS, Smith TP. A deletion mutation in bovine SLC4A2 is associated with osteopetrosis in Red Angus cattle. *BMC Genomics* 2010 May 27;11:337.

Mikkola L. Lihakarjan perinnölliset tunnusluvut teurasominaisuuksille. Pro gradu -tutkielma, Helsinki, Helsingin yliopisto, 2013.

Mishra BP, Reecy JM. Mutations in the limbin gene previously associated with dwarfism in Japanese brown cattle are not responsible for dwarfism in the American Angus breed. *Anim Genet* 2003 Aug;34(4):311-2.

Moilanen J. Kromosomipoikkeavuuksien aiheuttamat sairaudet. Teoksessa Aittomäki K, Moilanen J & Perola M (toim.) Lääketieteellinen genetiikka. *Kustannus Oy Duodecim* 2016.

Murgiano L, Jagannathan V, Benazzi C, Bolcato M, Brunetti B, Muscatello LV, Dittmer K, Piffer C, Gentile A, Drögemüller C. Deletion in the EVC2 gene causes chondrodysplastic dwarfism in Tyrolean Grey cattle. *PLoS One* 2014 Apr 14;9(4):e94861. doi: 10.1371/journal.pone.0094861.

Neuvonen M, Oksman A. Vasikoiden vastustuskyky ja vasikkakuolleisuus. Opinnäytetyö, Savonia-ammattikorkeakoulu 2011.

Nicholas FW. Introduction to Veterinary Genetics. 3.p. Wiley-Blackwell 2010.

Niemi, J. & Ahlstedt, J. (2014). Suomen maatalous ja maaseutuelinkeinot 2014. MTT Taloustutkimus. Julkaisuja 115.

Nikunen S. Teoksessa Vasikoiden hoito-opas. Valio Oy, korjattu painos 2005. 71—72.

Nordisk Avlsværdi Vurdering (NAV). Description of genetic traits – Beef cattle.

<https://www.nordicebv.info/wp-content/uploads/2019/03/Description-of-genetic-traits-in-beef-cattle-FIN-1.pdf>, haettu 29.05.2020.

Northcutt SL, Buchanan DS, Clutter AC. Inbreeding in Cattle. Oklahoma Cooperative Extension Service, Division of Agricultural Sciences and Natural Resources, Oklahoma State University. <http://www.thedairysite.com/articles/755/inbreeding-in-cattle/>, haettu 26.05.2020, päivitetty 10.11.2006.

Ogino A, Kohama N, Ishikawa S, Tomita K, Nonaka S, Shimizu K, Tanabe Y, Okawa H, Morita M. A novel mutation of the bovine *EDA* gene associated with anhidrotic ectodermal dysplasia in Holstein cattle. *Hereditas* 2011 Feb;148(1):46-9.

Olivan M, Martinez A, Osoro K, Sanudo C, Panea B, Olleta JL, Campo MM, Oliver MA, Serra X, Gil M, Piedrafita Jesús. Effect of muscular hypertrophy on physico-chemical, biochemical and texture traits of meat from yearling bulls. 2004. *Meat Sci* 2004 Dec;68(4):567-75.

O'Rourke BA, Dennis JA, Healy PJ. Internal restriction sites: quality assurance aids in genotyping. *J Vet Diagn Invest* 2006 Mar;18(2):195-7.

O'Toole D, Swist S, Steadman L, Johnson GC. Neuropathology and Craniofacial Lesions of Osteopetrotic Red Angus Calves. *Vet Pathol* 2012 Sep;49(5):746-54.

Pierce, K.D., Handford, C.A., Morris, R., Vafa, B., Dennis, J.A., Healy, P.J., Schofield, P.R. A Nonsense Mutation in the $\alpha 1$ Subunit of the Inhibitory Glycine Receptor Associated with Bovine Myoclonus. *Mol Cell Neurosci* 2001 Feb;17(2):354-63.

Pihvikarjaliitto. Pihvikarja. <https://www.pihvikarjaliitto.fi/pihvikarja-1>, haettu 31.05.2020.

Polkoff K. M., Lotti S. N., Beever J. E., Wheeler M. B. (2016) 206 CRISPR/Cas9-MEDIATED REPAIR OF THE NHLRC2 LOCUS IN BEEF CATTLE. *Reproduction, Fertility and Development* 29(1):212.

Potter, K.A., Hoffman, Y., Sakai, L.Y., Byers, P.H., Besser, T.E., Milewicz, D.M. Abnormal fibrillin metabolism in bovine Marfan syndrome. *Am J Pathol* 1993, 142:803-10.

Raïke RS, Jinnah HA, Hess EJ. 2005. Animal Models of Generalized Dystonia. *NeuroRx.*: 504-512.

Reichmann KG, Twist JO, Thistlethwaite EJ. Clinical, diagnostic and biochemical features of generalized glycogenosis type II in Brahman cattle. *Aust Vet J* 1993, 70: 405-408.

Ring SC, McCarthy J, Kelleher MM, Doherty ML, Perry DP. Risk factors associated with animal mortality in pasture-based, seasonal calving dairy and beef herds. *J Anim Sci* 2018, 96(1):35-55.

Sampsize-laskuri. Saatavilla:. <http://sampsize.sourceforge.net/iface/index.html>

Sartelet A, Klingbeil P, Franklin CK, Fasquelle C, Geron S, Isacke CM, Georges M, Charlier C. Allelic heterogeneity of Crooked Tail Syndrome: result of balancing selection? *Anim Genet* 2012 Oct;43(5):604-7.

Sartelet A, Stauber T, Coppieters W, Ludwig CF, Fasquelle C, Druet T, Zhang Z, nAhariz N, Cambisano N, Jentsch TJ, et al. A missense mutation accelerating the gating of the lysosomal Cl/H⁺-exchanger CIC-7/Ostm1 causes osteopetrosis with gingival hamartomas in cattle. *Dis Model Mech*. 2014 Jan;7(1):119-28.

Sartelet A, Li W, Pailhoux E, et al. Genome-wide next-generation DNA and RNA sequencing reveals a mutation that perturbs splicing of the phosphatidylinositol glycan anchor biosynthesis class H gene (PIGH) and causes arthrogryposis in Belgian Blue cattle. *BMC Genomics*. 2015;16(1):316.

Schalles RR, Cundiff LV. Inheritance of the "rat-tail" syndrome and its effect on calf performance. *Journal of Animal Science* 1999, 77:1144-1147.

Schwarzenbacher H, Wurmser C, Flisikowski K, Misurova L, Jung S, Langenmayer MC, Schnieke A, Knubben-Schweizer G, Fries R, Pausch H. A frameshift mutation in GON4L is associated with proportionate dwarfism in Fleckvieh cattle. *Genet Sel Evol* 48:25, 2016.

Scheider A, Schmidt P, Distl O. Inheritance of notched ears in Highland cattle. *Berl Munch Tierarztl Wochenschr* 1994 Oct; 107(10):348-52.

Schelcher F, Delverdier M, Bezille P, Cabanie P, Espinasse J. Observation on bovine congenital erythrocytic protoporphyria in the blonde d'Aquitaine breed. *Vet Rec*.1991 Nov 2;129(18):403-7.

Shihui J, Qin C, Yachun W, Zhenquan X, Shiyu H, Airong L, Hongjun W, Lin L, Fanjun G, Congyong W, Chunhua Q, Rui T, Xixia H, Shixin T, Meng W, Xianzhou X, Xuan L, Ying Y, Yuan Z.

Identification of the Causative Gene for Simmental Arachnomelia Syndrome Using a Network-Based Disease Gene Prioritization Approach. *PLoS One* 2013 May 16;8(5):e64468. doi: 10.1371/journal.pone.0064468.

Shupe JL, James LF, Balls LD, Binns W, Keeler RF. A probable hereditary skeletal deformity in Hereford cattle. *J Hered*. 1967; 58:311-3.

Simon-Chazottes D, Tutois S, Kuehn M, Evans M, Bourgade F, Cook S, Davisson MT, Guenet JL. Mutations in the gene encoding the low-density lipoprotein receptor LRP4 cause abnormal limb development in the mouse. *Genomics* 2006 May;87(5):673-7.

Soethout EC, Verkaar ELC, Jansen GH, Müller KE, Lenstra JA. A Direct Sty I Polymerase Chain Reaction–Restriction Fragment Length Polymorphism (PCR–RFLP) Test for the Myophosphorylase Mutation in Cattle. , J. Vet. Med. A 49 2002, 289–290.

Spangler ML, Anderson DL. Genetic Defects in Beef Cattle. NebGuide. University of Nebraska – Lincoln Extension, Institute of Agriculture and Natural Resources 2011.
<http://extensionpublications.unl.edu/assets/pdf/g2055.pdf>

Stark Z, Savarirayan R. Osteopetrosis. Orphanet J Rare Dis 2009 Feb 20;4:5.

Steffen DJ, Leipold HW, Gibb J, Smith JE. 1991. Congenital Anemia, Dyskeratosis, and Progressive Alopecia in Polled Hereford Calves. *Vet Pathol* 1991 May;28(3):234-40.

Steffen DJ, Leipold HW, Schalles R, Kemp K, Smith JE. Epidemiologic Findings in Congenital Anemia, Dyserythropoiesis, and Dyskeratosis in Polled Hereford Calves. *Journal of Heredity* 1993, 84:263-265.

Strain GM, Olcott BM, Turk MA. Diagnosis of primary generalized epilepdyl in a cow. *J Am Vet Med Assoc* 1987 Oct 1;191(7):833-6.

Stuart, LD, Leipold, HW: Lesions in bovine progressive degenerative myeloencephalopathy (“weaver”) of Brown Swiss cattle. *Vet Pathol* 1985, 22: 13–23.

Svensson C., Lundborg K., Emanuelsson U. & Olsson S-O. Morbidity in Swedish dairy calves from birth to 90 days of age and individual calf-level risk factors for infectious diseases. Swedish University of Agricultural Sciences. Skara: *Elsevier Science* 2003, 186–191.

Syring C, Drögemüller C, Oevermann A, Pfister P, Henke D, Müller S, Sölkner J, Leeb T, Meylan M. Degenerative axonopathy in a Tyrolean grey calf. *J Vet Intern Med.* 2010 Nov-Dec;24(6):1519-23.

Tammen, I., Khatkar, M.S., Cavanagh, J.A.L., Windsor, P.A., Thomson, P.C., Raadsma, H.W. Mapping of congenital contractural arachnodactyly in cattle. *Proceedings of the Association for the Advancement of Animal Breeding and Genetics* 2011, 19:215-218.

Testoni S, Gentile A. Arachnomelia in four Italian brown calves. *Vet Rec.* 2004 Sep 18;155(12):372.

Tolvanen S. Vasikkakuolleisuus emolehmätiloilla. Opinnäytetyö, Seinäjoki, Seinäjoen ammattikorkeakoulu, 2013.

Vissac B. Étude du caractère culard. II. Incidence du caractère culard sur la morphologie générale des bovins. *Ann. Zootech.* 1968.

Whitlock BK, Kaiser L, Maxwell HS. Heritable bovine fetal abnormalities. *Theriogenology* 2008 Aug;70(3):535-49.

Whittem JH, Walker D. "Neuronopathy" and "pseudolipidosis" in Aberdeen-Angus calves. *Ibid* 1957, 74: 281-288.

Yadegari M, Vahed E, Ashtari M, Tavakol S, Khamesipour F. Report of congenital syndactyly (mule foot) in cattle. *Global Veterinaria* 2003 Jan;10(4):464-466.

Yamane, J. On the inheritance of an aural abnormality in the Ayrshire Cattle. *Journal of the College of Agriculture, Tohoku Imperial University, Sapporo, Japan* 1915, 6(7):166-170.

Zepeda-Batista JL, Parra-Bracamonte GM, Núñez-Domínguez R, Ramírez-Valverde R, Ruíz-Flores A. Screening genetic diseases prevalence in Braunvieh cattle. *Trop Anim Health Prod* 2019; 51(1): 25–31.

Zhang B, Healy PJ, Zhao Y, Crabb DW, Harris RA. Premature translation termination of the pre-E1 alpha subunit of the branched chain alpha-ketoacid dehydrogenase as a cause of maple syrup urine disease in Polled Hereford calves. *J Biol Chem.* 1990 Feb 15;265(5):2425-7.

Zlotowski P, Gimeno EJ, Diaz A, Barros R, Barros SS, Cruz CE, Driemeier D. Lectin-histochemistry: glycogenosis in cattle. *Vet Res Commun.* 2006 May;30(4):369-77.